



Boletín

Sociedad de

Psiquiatría y

Neurología de la

Infancia y

Adolescencia

Año 9

Nº 2

Octubre 1998

ISSN 0717-1331

**BOLETIN
SOCIEDAD DE PSIQUIATRIA
Y NEUROLOGIA DE LA INFANCIA
Y ADOLESCENCIA**

AÑO 9 - Nº 2 - OCTUBRE 1998

ISSN 0717-1331

DIRECTORIO 1998 - 1999

Presidente:	Dr. Jorge Förster
Vicepresidente:	Dr. Ricardo García
Secretaria:	Dra. Patricia Urrutia
Tesorera:	Dra. Anahí Martínez
Directores:	Dra. Verónica Burón Dra. Marta Hernández Dra. María Eugenia López Dr. Juan Salinas Dr. Marcos Vallejos
Past-Presidente:	Dra. Ximena Koith
Directora del Boletín:	Dra. Isabel López
Comité Editorial:	Dra. Freya Fernández Psic. Gabriela Sepúlveda Fgo. Marcelo Díaz Dr. Ricardo García Dra. Perla David
Secretaría:	Sra. Carolina Martínez

**BOLETIN
SOCIEDAD DE PSIQUIATRIA
Y NEUROLOGIA DE LA INFANCIA
Y ADOLESCENCIA**

AÑO 9 - Nº 2 - OCTUBRE 1998

ISSN 0717 - 1331

CONTENIDOS

	Página
RESUMENES CONGRESO 1998	3
INDICE DE AUTORES	40
REUNIONES Y CONGRESOS	42
REUNIONES CIENTIFICAS	43
SUGERENCIAS PARA LAS CONTRIBUCIONES	44

RESUMENES PRESENTADOS AL XVI CONGRESO ANUAL

1. CALIDAD DE VIDA DE NIÑOS PORTADORES DE EPILEPSIA, COMPARADO CON NIÑOS SANOS.

*Rojas V., Andrade L., Novoa F., Rivera R.
Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso.*

Uno de los aspectos que está teniendo mayor importancia en la epileptología actual, es la investigación de aspectos diferentes a los que podríamos denominar neurobiológicos. Se ha observado que en muchos pacientes no son las crisis convulsivas la principal fuente de sus preocupaciones, sino los problemas psicosociales presentes en forma destacada en la epilepsia. Nuestro objetivo fue estudiar aspectos sociales, educacionales y conductuales en niños epilépticos (EPI) y sanos; para evaluar si existen diferencias entre ellos. Se incluyó a niños entre 6 y 14 años, con CI mayor de 70, epilépticos y sanos. Se aplicó encuesta diseñada en base a literatura. Se encuestó a 20 EPI y 22 sanos. No hubo diferencias de sexo, edad, nivel socio-económico, y grado de escolaridad. El 45% de los EPI estaban libres de crisis por más de un año. Se encontró una significativa diferencia entre ambos grupos, en el progreso escolar y frecuencia de repetencia. En la evaluación de los aspectos cognitivos, de atención, conducta y adaptación familiar existió mayor deterioro en los portadores de EPI. En los aspectos recreativos los niños sanos tienen mayor actividad deportiva sistemática y la vida social la desarrollan ambos grupos en torno a la escuela, la familia y el barrio.

En esta evaluación inicial nosotros creemos haber encontrado nuevos elementos a investigar y solucionar en el manejo integral de esta compleja patología.

2. EVALUACION DE NIÑOS CON EPILEPSIA INASISTENTES A CONTROLES POST-TRATAMIENTO.

*Devilat Marcelo, Medina Lucía, Gallo Peralta, Lemp Gelma, Gómez Verónica, Mora M. Luz.
Programa de Epilepsia, Hospital Luis Calvo*

*Mackenna. Escuela de Trabajo Social,
Universidad del Pacífico.*

Considerando que las epilepsias originan costos económicos y sociales de cierta magnitud, es deseable conocer su evolución a largo plazo.

El objetivo de este trabajo es investigar en un grupo de enfermos las razones por las cuales no acudieron a control para recibir su alta definitiva y determinar el estado actual de su epilepsia.

Entre 1990 y 1996 se suspendió la medicación a 115 niños después de un tratamiento de 29,9 meses en promedio por no haber presentado crisis durante ese período. Setenta y cinco de ellos recayeron o fueron dados de alta después de dos años de observación. El resto, 40 (35%) no volvió a control. De ellos, se identificó el domicilio de 31 pacientes, a los que se les practicó una visita domiciliar y constituyen el grupo a estudiar.

En 24 (77%) enfermos no pudo ser ubicada su residencia: "Dirección no corresponde", "no hay número", "no existe familia", etc. De 7 niños, en los que se pudo realizar la visita a domicilio, 6 estaban sin crisis desde que abandonaron los controles y uno había recaído. Las razones de sus inasistencias fueron: se consideraban de alta (3), demora en obtener atención (2), muy grande para concurrir hospital de niños (1), temor a ser enviado a hospital de adultos (1).

Se concluye que un tercio de estos pacientes no terminan adecuadamente su tratamiento, que un gran número de ellos son inubicables y que sólo un séptimo de los ubicables, recaen. La proyección de estas cifras a todos los pacientes inasistentes, sugiere un alto rendimiento del tratamiento antiépiléptico de dos años.

3. TRATAMIENTO CON DIETA CETOGENICA CLASICA EN 5 NIÑOS CON EPILEPSIA DE DIFICIL MANEJO.

Ferrada M.J., Mendez G., Paredes M., Adlerstein L.

*Unidad de Neurología Infantil, *Unidad de Nutrición Hospital de Niños Roberto del Río. Santiago de Chile.*

Introducción

La dieta cetogénica clásica (DCC) es conocida desde 1921, sin embargo con los nuevos fármacos cayó en desuso. Desde 1994 en EEUU se reinicia la aplicación masiva en aquellos pacientes en que la farmacoterapia no surte efecto o tiene efectos adversos graves.

Objetivos

Evaluar la eficacia y tolerancia de la DCC en un grupo de pacientes con epilepsia de difícil manejo (EDM).

Resultados

Casos	Diagnóstico	Número crisis		Hospitalizaciones	
		Pre DCC	Post DCC	Pre DCC	Post DCC
1	Epi. mioclónica polimorfa	8 al día	Sin crisis	3	1
2	Epi. Multifocal, displasia bitemporal	50 al día	2 semanales	2	0
3	Síndrome West	15 al día	15 al día	0	0
4	Síndrome West	20 al día	7 al día	0	0
5	Epi. Multifocal	8 al día	1 semanal	0	0

El caso 3 se suspendió por no presentar respuesta. La adherencia a la dieta fue buena, sin problemas metabólicos. No hay casos de esteatorrea. Eventos adversos: un caso hipoglicemia transitoria, dos casos constipación.

Conclusiones

La DCC es de gran utilidad para el manejo de EDM en la infancia, los casos con síndrome de West presentaron escasa o mala respuesta.

4. CONVULSIONES EN MENORES DE 2 AÑOS: CARACTERIZACIÓN Y SEGUIMIENTO A CORTO PLAZO DE NUEVOS CASOS DETECTADOS DURANTE UN SEMESTRE.

López Isabel, Culcay Catalina, Fernández Freya,

Pacientes y Método

Se estudian en forma prospectiva 5 pacientes de 1 año 8 meses a 10 años edad del hospital Roberto del Río, con EDM, esta se definió como no respuesta a la terapia con más de dos antiepilépticos a dosis terapéuticas por más de 6 meses. Se los evalúa 3 meses previo a la DCC y 3 meses después de iniciada ésta con: calendario de crisis, evaluación de calidad de vida, EEG, historia farmacológica y de hospitalizaciones además evaluación nutricional.

Troncoso Ledía, Hernández Marta.

Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Clínico San Borja-Ariarán, Depto de Pediatría, Facultad de Medicina-Centro, Universidad de Chile.

Introducción

En los 2 primeros años de vida las convulsiones tienen incidencia elevada, constituyéndose un grupo heterogéneo clínica y etiológicamente, con riesgo de alterar su desarrollo neurológico y dificultades en el control de crisis. Nos interesa conformar una cohorte de seguimiento prospectivo de estos casos con el objeto de generar datos locales que aporten a dimensionar y caracterizar el problema y, a comprender las relaciones entre crisis tempranas y alteración neurológica.

Objetivos

- 1) Identificar y recoger antecedentes clínicos de todos los nuevos casos de convulsiones en menores de 2 años que consultan en un semestre al HCSBA.
- 2) Estudiar la evolución neurológica de los pacientes.

Pacientes y Método

Se revisó mensualmente todos los registros EEG realizados a menores de 2 años entre Agosto 1997 y Enero 1998. De estos 157 registros, 38 casos: 18 niñas y 20 varones, cumplieron con los criterios de presentar una primera crisis a contar de Julio 1997. Se diseñó un protocolo de seguimiento que considera control neurológico semestral, evaluación formal del desarrollo anual, EEG, imágenes según criterio.

Resultados

Los pacientes se agruparon en convulsiones neonatales (CNN) (5), convulsiones febriles (CF) (10), convulsiones provocadas (CP) (12), convulsiones no provocadas (EPI) (11). Las CNN se presentaron entre 8h y 4 d de vida, en relación a EHI (4). Las CF aparecieron entre 4-23 m, siendo simples en 9/10 casos. Las CP fueron secundarias a infecciones (11/12), de SNC (7/12). Las EPI se clasificaron como epilepsias generalizadas en 8/11 casos, entre ellas, síndrome de West (3). Tres fueron parciales sintomáticas. El seguimiento actual (X: 7.7 m) cubre 34 pacientes: CNN (5), 2 evolucionaron a EPI, CP (8), 1 presenta EPI. Todos los casos EPI (10) reciben tratamiento y 3 persisten con crisis frecuentes. De estos 23 pacientes 60.8% (14) tienen evidencias de retraso psicomotor y 56.5% (13) de déficit motor. El grupo CF (10) presenta un examen neurológico normal.

Conclusiones

Estos resultados, de interpretación limitada por el n y la duración del seguimiento, confirman el alto riesgo asociado a convulsiones en los primeros años, a excepción de las convulsiones febriles.

5. CONVULSIONES FEBRILES: CONTROVERSIA PERMANENTE

Giacaman F., Llanos L., Rodillo E., Paredes M.,

Faúndez J.C.

Entre el 2 y 5% de la población infantil tendrá, al menos, un episodio convulsivo febril. Su manejo sigue siendo objeto de controversia.

Este estudio es un corte transversal, preliminar, de uno de seguimiento de pacientes atendidos por convulsiones febriles en la Unidad de Neurología Infantil del Hospital Roberto del Río. Entre Enero y Junio de 1998 se reclutaron 153 pacientes. La distribución por sexo mostró mayor frecuencia en sexo masculino 1,5:1. Un 10% tenían antecedentes familiares en 1er grado de Epilepsia y 5% de convulsiones febriles. La edad más frecuente de la primera crisis fue entre 12-24 meses. La primera crisis fue simple en el 85%. El examen neurológico, al momento de la primera consulta fue anormal en el 11%. Al momento de la revisión, el 49% estaba en tratamiento. De los pacientes en tratamiento, la mayoría estaba con Fenobarbital seguido de Acido Valproico y Primidona. Ningún paciente menor de un año estaba con Acido Valproico. En cuanto a la indicación de tratamiento, la mayoría lo estaba por múltiples crisis seguida de crisis complejas. Se concluye que los datos epidemiológicos son similares a los descritos en la literatura y que aún falta uniformar criterios en cuanto a qué pacientes deben ser tratados y con qué tratamiento.

6. CALIDAD DE VIDA EN NIÑOS CON EPILEPSIA Y SUS FAMILIAS. Una comparación entre epilepsia leve y severa.

Devilat Marcelo, Lemp Gelma, Medina Lucía*, Gallo Perla*, Aranda Luis**.*

*Programa de Epilepsia. Hospital Luis Calvo Mackenna. Escuela de Trabajo Social y *Computación. Universidad de Chile.*

La medición del impacto de la epilepsia en los niños y sus familias, ha sido escasamente abordado en la literatura.

El objetivo de esta investigación es comparar el impacto de la epilepsia sobre dos grupos de niños y sus familias. Un grupo de pacientes tenía epilepsias leves y el otro presentaba epilepsias severas.

Las madres de los niños de ambos grupos fueron sometidas a la encuesta de Hoare y Rusell que determina el impacto de la epilepsia sobre 4

categorías:

1. Impacto de las crisis y su tratamiento: originan apnea, autoagresión, muerte, sueño y trastorno conductual.
2. Impacto sobre el desarrollo y ajuste del niño: origina malhumor, timidez, intimidable, retracción, abulia, dificultad para aprender, sueño, cesantía, soltería y dependencia permanente a los antiepilépticos. (AE)
3. Impacto sobre los padres: se resiste a AE, no Metro, no autocuidado, inexplicable a otras personas y a él.
4. Impacto sobre la familia: vigilable, abandono por hermanos, menos vacaciones, amigos, paseos, pareja, opciones de trabajo, contacto con otros hijos, no conducir. La encuesta fue realizada en promedio en 25 minutos.

Los resultados no mostraron diferencias entre los dos universos en relación al impacto de la crisis y su tratamiento sobre el niño. Al comparar ambos grupos en relación al impacto de la enfermedad sobre el desarrollo y ajuste social del niño, sobre los padres y sobre sus familias, se observó que las epilepsias severas impactan significativamente más que las leves ($p < 0.05$). Se concluye que el grado de severidad de las epilepsias afecta de manera importante algunos aspectos de la calidad de vida de los niños con epilepsia y sus familias. Otros aspectos los impactan por igual independientemente que la enfermedad sea leve o severa.

7. TERAPIA ELECTROCONVULSIVA (TEC), EN NIÑOS Y ADOLESCENTES : REVISIÓN DE LAS INDICACIONES, EFECTOS Y COMPLICACIONES EN EL SERVICIO DE PSIQUIATRÍA HOSPITAL EL PERAL, AGOSTO 1995 - AGOSTO 1998.

*Solar M.Cecilia , Mutizábal Claudio.
Servicio Psiquiatría.Sector C Hospital El Peral.*

Tanto el uso como la indicación de la Terapia Electroconvulsiva ha variado a lo largo de los últimos años, incluso la indicación de TEC se presenta en forma diferente de un centro asistencial a otro influido por la actitud y entrenamiento del personal que la aplica, así como por la disponibilidad del equipamiento, sus costos económicos y sobre todo por la cultura y presión social.

En el grupo de edad de niños y adolescentes no hay estudios controlados, aunque autores como Bender y Hiit lo prescriben.

El presente trabajo es un estudio descriptivo que revisa las fichas clínicas y de TEC de 17 pacientes en un período de tiempo. Se analizan variables socio-demográficas básicas, las indicaciones de TEC, complicaciones y evolución en 22 series de TEC realizadas a 17 pacientes con un total de 241 sesiones. La población estudiada fue en su mayoría de sexo masculino (86.4%), el promedio de edad fue de 16.2 años, siendo la menor de 14 años.

Destaca como principal indicación sintomática el descontrol y como diagnóstico la esquizofrenia con elementos catatónicos. En los pacientes tratados con TEC no se encontraron casos de Trastornos Afectivos.

Las complicaciones fueron ínfimas.

8. PSICOSIS AFECTIVA EN ADOLESCENTES: 2 CASOS CLINICOS.

*Pizarro, C.; Holgrem, D.
Sección Neuropsiquiatría Infantil y Servicio Psiquiatría Adultos. Hospital Naval. Viña del Mar.*

El debut de la Enfermedad Bipolar como psicosis es más frecuente en adolescentes y, por ser esta etapa del desarrollo un período de transición cognitiva, afectiva y social la presentación es distinta a la del adulto trayendo consigo dificultades en el diagnóstico.

Se presenta la evolución de 2 casos clínicos. Ambas mujeres de 12 y 14 años. La primera debuta con un cuadro psicótico con inquietud psicomotora, insomnio, lenguaje desorganizado, alucinaciones visuales y ánimo depresivo; hospitalizada 7 días responde a dosis altas de Clorpromazina 600 mg/día, evolucionando favorablemente con Meleril 50 mg/día y Sertralina 50 mg/día hasta presentar 2 nuevos episodios a los 3 y 6 meses que no requirieron de hospitalización, iniciándose tratamiento con Carbamazepina 800 mg/día con buena respuesta clínica. La segunda paciente debuta con un cuadro psicótico con inquietud psicomotora, lenguaje disgregado, delirio místico y ánimo depresivo; hospitalizada 30 días responde con Cisordinol 150 mg (6 días) y luego evoluciona favorablemente con Acido Valproico 1200 mg/

día y Carbamazepina 200 mg/día.

En ambas pacientes los padres estaban separados recientemente y como factor desencadenante en el primer caso aparece la muerte de su mascota y en el segundo viaje de la madre al extranjero.

9. ESTUDIO DESCRIPTIVO DE 102 NIÑOS CON RETARDO MENTAL HOSPITAL ROBERTO DEL RÍO.

Llanos L., Giacaman F., Ferrada M., Vallejos M., Rodillo E., Ponce S., Adlerstein L.

Unidad de Neurología Hospital de Niños Roberto del Río.

Introducción

El retardo mental (RM) es un síndrome con una característica en común que afecta el rango de inteligencia haciendo el CI menor de 70. Tiene una tasa de prevalencia de 1%.

Objetivos

Analizar características de pacientes con RM que consultan en policlínico de neurología del Hosp. R. del Río, con el fin de determinar: porcentaje de RM, relación de frecuencia hombre (H)/mujeres (M), características clínicas y antecedentes, motivo de consulta más frecuente, estudio etiológico.

Método

Se revisaron las fichas clínicas entre febrero y agosto de 1998 con el diagnóstico de RM (DSM IV).

Resultados

Las consultas por RM fueron 102 (1,23%) del total de las consultas, 63 hombres y 39 mujeres. 75,5% tenían psicometría. El resto cumplía con criterios clínicos DSM IV para RM. De los pacientes con psicometría, 51,7% tenían RM leve, 32,5% RM moderado, 2,6% RM severo y 7,8% profundo. Un 31,3% tenía antecedentes perinatales. El 24,5% tenía antecedentes familiares. El examen neurológico, sin examen mental, fue anormal en 40,2%. Los motivos de consulta fueron crisis convulsivas (36,3%), retraso global del desarrollo psicomotor (16,6%), retraso del lenguaje (11,7%). El 56,8% tenían

patología asociada (epilepsia, la más frecuente (96,5%). En 56,8% no se encontró un diagnóstico etiológico. El 88,6% de los RM leves no tenían etiología, 52% de los moderados y 16,7% de los profundos.

Conclusiones

El porcentaje de consultas por RM fue de 1,23%. La relación H/M fue 1,6:1 similar a otros estudios. El número de pacientes sin etiología fue mayor que el encontrado en la literatura (56,8% v/s 30-40%). Esto es cierto, especialmente en los pacientes con RM leve. En el resto de las categorías de RM se estableció etiología en 48,5%. Todos los pacientes con RM severo y profundo tenían examen neurológico alterado, además del examen cognitivo.

10. SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE: FORMAS DE PRESENTACION Y OPORTUNIDAD DEL DIAGNOSTICO.

Dras. David P., Avendaño M., Schnitzler S., Vilchez M., Avendaño L.
Hospital Exequiel González Cortés

Introducción

Síndrome descrito en 1885, desde 1990 se reconoce su incidencia mayor en la literatura. Es subdiagnosticado: por formas leves más frecuentes, curso fluctuante, control parcial de los tics, consulta tardía y polisintomatología, con escasa detección de los tics. Etiología autosómica dominante, en interacción con factores no genéticos, con diversa expresión e hipersensibilidad en los receptores dopaminérgicos con compromiso de los ganglios basales. El diagnóstico se basa en la presencia de antecedentes de tics crónicos vocales o fónicos, faciales motores y comorbilidad: Hiperactividad (HA), Síndrome Déficit Atencional (SDA), Trastorno Obsesivo-Compulsivo (TOC), Trastorno del Sueño (TS), Trastorno de Alimentación (TA), Síndrome Depresivo (SD) y Trastornos Somatomorfos (TSM).

Objetivos

Evaluar motivos y oportunidad de consulta, formas de presentación y morbilidad asociada personal y familiar.

Pacientes y Método

Revisión de protocolo de seguimiento de 60 pacientes, 49 de sexo masculino y 11 de sexo femenino, con edades comprendidas entre 4 y 15 años, atendidos en la Unidad de Neurología del Hospital Dr. Exequiel González Cortés de 1995 a 1998.

Resultados

El sexo de más frecuente presentación fue el masculino (80%) y la edad de presentación de 4 a 7 años, con cefalea, dolor cervical, trastornos del sueño y la de consulta más frecuente entre 7 y 11 años. Los antecedentes de Tics (T) faciales motores y fónicos se encontraron en 100% de los pacientes pero el motivo de consulta fue: HA 33, SDA 37, TOC 15, TA 30, TS 29, SD 3, TSM 43 y TP 3.

Conclusiones

Los síntomas del Síndrome de Gilles de la Tourette se inician precozmente, se interpretan y se tratan aisladamente como: cefalea, dolor cervical, trastornos del sueño, de la alimentación, o de la conducta, lo que lleva al diagnóstico tardío y/o subdiagnóstico. Es importante el diagnóstico y tratamiento multidisciplinario por sus variadas y múltiples manifestaciones dentro de las que se encontró anorexia nerviosa, dolor abdominal recurrente, pseudocrisis, drogadicción y estos antecedentes y los de síndrome depresivo en sus familiares.

11. TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO: ANALISIS DE LA PREVALENCIA, CARACTERISTICAS CLINICAS Y EVOLUCION, EN LA REGION DE MALLANES.

Amarales C., Bidart A., Gallardo V.
Unidad de Neuropsiquiatría del Hospital Regional de Punta Arenas.
Escuela Pedro Pablo Lemaitre.

Los trastornos generalizados del desarrollo se caracterizan por una perturbación grave y generalizada de varias áreas del desarrollo: habilidades para la interacción social, habilidades para la comunicación o la presencia de comportamientos, intereses y actividades estereotipadas. Se incluyen el trastorno autista,

el trastorno de Rett, el trastorno desintegrativo infantil, el trastorno de Asperger y el trastorno generalizado del desarrollo no especificado.

Los estudios realizados muestran un aumento de la prevalencia en diferentes países del mundo, desde la década del 60 a la fecha. Se ha establecido una prevalencia de 2-5/10.000 hbts. Se presentan los resultados de la revisión de las fichas clínicas de 28 pacientes, diagnosticados entre 1991 y 1998. Se utilizaron los criterios del D.S.M.IV para el diagnóstico.

El Hospital Regional y las autoras de este estudio son los únicos centros de referencia de toda la región. Siendo la población de la región de 140.000 habitantes la prevalencia es de 2:10.000. Se analizan los diagnósticos, sexo, edades de presentación del cuadro clínico, edad de diagnóstico, edad de inicio del tratamiento, comorbilidad, antecedentes familiares, tratamiento farmacológico, tratamiento de rehabilitación, y evolución.

12. EVALUACION PRELIMINAR DE NIÑOS INTOXICADOS POR PLOMO EN ANTOFAGASTA.

Birke, M.E., Cárdenas, A., Cartier, C.
Hospital Regional Antofagasta

La intoxicación crónica por plomo afecta múltiples sistemas. Los niños son los más afectados especialmente a nivel del sistema nervioso central. La severidad de la intoxicación depende de la concentración y del tiempo de exposición. Por tratados comerciales con Bolivia desde 1904 existen acopios de plomo en zona densamente pobladas de Antofagasta.

Objetivo

Conocer el nivel de intoxicación en niños menores de 15 años que viven en un área de 300 mts. alrededor de los acopios y su repercusión clínica.

Material y Método

En un muestreo de 1.479 niños se determinó concentración de plomo sanguíneo por espectrofotometría en I.S.P. y se seleccionaron los 69 (4.6 %) que presentaban concentraciones de plomo \geq de 20 ug/dl a los cuales se les aplicó un protocolo de seguimiento en el Policlínico de Pediatría del H.R.A. Para la significación esta-

distica se consideró un $p < 0.05$; usándose el programa Epi Info 6.04.

Resultados

El 62.3 % (43) son de sexo M; 76.8% (53) son eutróficos y 65.1 % (45) tiene <5 años de edad. La concentración de plomo en 73.8% (51) es <30 ug/dl. y en 55% (38) 25 ug/dl. En 5.7% (4) fue de 40 ug/dl. El seguimiento de 24.6 (17) con Pb > 30 ug/dl. mostró que sólo 4.1% (7) persisten con niveles > 30 ug/ dl. El 55% (38) son aparentemente sanos, independiente del nivel de plomo. Los hallazgos más frecuentes fueron trastornos neuroconductuales, del desarrollo, del lenguaje y anemia.

Conclusiones

La mayoría tiene concentraciones de Pb <25 ug/ dl.

- A menor edad mayor número de intoxicados sin diferencia de sexo.
- Síntomas no relacionados con el nivel de plomo.
- Nivel de plomo disminuye con retiro de fuente contaminante.
- Niveles de plomo mantenidos sobre 30 ug/dl. deben quelarse.

Recomendaciones: Seguimiento a largo plazo para conocer evolución y repercusiones sistémicas.

13. EFICACIA Y TOLERABILIDAD DE FLUVOXAMINA EN EL TRASTORNO COMPULSIVO EN NIÑOS Y ADOLESCENTES.

Vivar M. Roxana*, Adriaén Cecilia R., Macciotta Beatrice M.**

* Departamento de Niños y Adolescentes del Instituto Nacional de Salud Mental "Honorio Delgado-Hideyo Noguchi", Lima, Perú.

** Universidad Peruana Cayetano Heredia.

Se presentan los resultados preliminares de un estudio descriptivo, prospectivo y abierto de 16 semanas de duración en el que se evalúa la eficacia, seguridad y tolerancia de la fluvoxamina en el trastorno obsesivo-compulsivo (TOC), en niños y adolescentes. Se han incluido 16 pacientes, de los cuales 7 han completado el protocolo, tres no lo han concluido y 6 están en curso.

En los que concluyeron se comprobó mejoría clínica (escala Yale-Brown para TOC), en cuatro pacientes la mejoría fue mayor al 60%, en dos mayor al 40% y en uno fue de 33%.

Los efectos secundarios identificados fueron en orden de frecuencia: somnolencia, cefalea, intranquilidad, náuseas, ardor epigástrico e irritabilidad. En la mayoría la intensidad de los efectos secundarios fue de leve a moderada, en un paciente la intranquilidad fue severa lo que ameritó su retiro del estudio. Una paciente abandonó por problema administrativo y otra por problema social. Los rangos de dosis efectivas oscilaron entre 150 a 300 mg./día. Se identificaron altos porcentajes de comorbilidad psiquiátrica.

14. DISTONIAS DE LA INFANCIA QUE RESPONDEN A DOPAMINA QUE SIMULAN UNA PARALISIS CEREBRAL.

Soto Díaz Juan, Torrens Cid José.

Instituto de Rehabilitación Infantil de Santiago.

Se estudian y tratan 10 pacientes con levodopa + carbidopa, con los siguientes criterios de selección:

1. Sin antecedentes de daño pre, peri o post natal encefálico.
2. Combinación Distonia - Parkinson.
3. Síndrome Piramidal.
4. Curso progresivo.
5. TAC - RNM - Estudios Metabólicos normales
 - Se obtiene una buena respuesta terapéutica a dosis promedio 125 mgr levodopa y 25 mg carbidopa.
 - Se hace pauta evaluación de distonia.
 - Los graves llegan a moderado.
 - Los severos a leves.

Conclusión

En toda Parálisis Cerebral mixta atípica debe sospecharse diagnóstico Distonia que responde a dopamina.

La respuesta terapéutica a Dopamina es excelente llegando hasta normalidad y a su vez confirma diagnóstico.

15. SINDROME PERIODICO: NUESTRA EXPERIENCIA.

Martino G.H., Pujadas C., Ibarra L., Vizzo R., Martino R.H.

Unidad de Neurología, Hospital Pedro de Elizalde, Av Montes de Oca 40 - Buenos Aires, Argentina.

Introducción

El síndrome periódico agrupa a diversos cuadros de migrañas alílicas donde el órgano-blanco no es el encéfalo o donde la etiología migrañosa resulta poco clara que pueden considerarse presursosores en la infancia de este tipo de cefalalgias.

Objetivos

Presentar las diferentes formas del síndrome periódico.

Metodología

Una serie de 149 pacientes fue tabulada y evaluada con los criterios diagnósticos de la clasificación de la Sociedad Internacional de las Cefalalgias (IHS, 1988).

Resultados

La forma más frecuente de síndrome periódico fue el dolor abdominal recurrente, siguiéndole luego los vómitos cíclicos, el vértigo paroxístico benigno y el tortícolis paroxístico benigno.

Conclusiones

Resulta necesario adecuar la clasificación actual de la IHS para tener en cuenta este grupo de migrañas atípicas.

16. SINDROME PEHO: UNA INFRECUENTE ENCEFALOPATIA PROGRESIVA. REPORTE DE UN CASO

Martino G.H., Pujadas C., Martino R.H.

Unidad de Neurología, Hospital Pedro de Elizalde, Av Montes de Oca 40, Capital Federal, Argentina.

Introducción

El Síndrome PEHO (encefalopatía progresiva con atrofia óptica, edema e hipsarritmia, por su acrónimo en inglés) es un cuadro de infrecuente presentación en la clínica, y fue descrito por

primera vez por Salonen y col. (1991) en la población finlandesa.

Objetivos

Presentar las características peculiares clínicas y electroencefalográficas de una paciente de sexo femenino con este raro cuadro.

Metodología

El propósito fue seguido clínicamente, con estudios de neuroimagen monitoreo neuro-metabólico y neurofisiológico.

Resultados

La instalación de una encefalopatía pro-gresiva relativamente precoz, los hallazgos clínicos, la normalidad de los estudios de laboratorio y la asociación de un EEG hipsarritmico corroboraron el diagnóstico de Síndrome PEHO.

Conclusiones

Aún no hay un marcador genético o bio-químico para el presente cuadro. Hasta donde conocemos, no hay reportes de hipsarritmias atípicas o hemihipsarritmias alternantes en este síndrome, y sugerimos tenerlo en cuenta por su precoz presentación electrofisiológica.

17. QUISTES ARACNOIDALES INTRACRANEANOS COMPLICADOS: PRESENTACION DE DOS CASOS.

Kleinsteuber S. Karin, Avaria M^o de los Angeles, Peñaherrera P. Pablo, Trancosa Sch. Mónica, López S. Isabel, Valenzuela Sergio.

Servicio de Neuropsiquiatría Infantil HCSBA, Servicio Neurología H. Salvador, Instituto de Neurocirugía Asonjo.

Introducción

Los quistes aracnoidales intracraneanos (QAI) son anomalías estructurales, desarrolladas en la aracnoides más frecuentemente en relación a las cisuras, cuyo mecanismo de formación aún no es bien conocido.

Si bien pueden manifestarse con síntomas neurológicos diversos, se describen más comúnmente como lesiones asintomáticas de curso benigno, que son encontradas incidentalmente al realizar estudios de neuroimágenes.

Objetivo

Analizar clínica, evolución y tratamiento de dos casos de QAI sintomáticos en la infancia.

Pacientes y Método

Se analizó historia clínica y neuroimágenes de dos pacientes con QAI sintomáticos hospitalizados en nuestro servicio en el curso de 1997.

CASO 1: Varón de 2 años 2 meses, quien consulta por tortícolis a los 2 meses y luego retardo del desarrollo motor a los 2 años. Al examen destaca: CC en p50, tortícolis derecha, sin compromiso de pares craneanos, tetraparesia hiperrefléctica con Babinski bilateral, ataxia de tronco, temblor distal de extremidades y falta de marcha autónoma. TAC y RNM: gran QAI en ángulo pontocerebeloso izquierdo con desviación de tronco. Tratamiento: fenestración del QA y derivación cistoperitoneal vía endoscópica. Evolución: Marcha asistida a los 9 meses de la cirugía, con síndrome pancerebeloso en regresión.

CASO 2: Varón de 4 años 4 meses, consulta por cefalea subaguda de 3 semanas de evolución, de inicio brusco asociada a vómitos matinales. Examen físico: CC p75, edema de papila bilateral sin otras alteraciones. TAC cerebral: QAI silviano izquierdo, roto, higroma subdural, efecto de masa y desviación de línea media a derecha. Tratamiento: conservador. Evolución: asintomático a la semana y hasta la actualidad, con reabsorción de colección subdural y persistencia del QAI.

Conclusiones

1. Los QAI descritos por largo tiempo como lesiones estáticas y benignas, pueden complicarse en relación a localización, tamaño y otros fenómenos asociados, como la rotura espontánea.
2. La forma de presentación es polimorfa incluyendo: retardo motor, tortícolis y cefalea.
3. El tratamiento depende de la ubicación y complicación asociada, sin consenso en cuanto a criterios de tratamiento en la literatura.

18. ATAXIA TELANGIECTÁSICA: PRESENTACION DE UN PACIENTE

Avendaño L., Avendaño M., David P., Schnitzler S.

Hospital Exequiel González Cortés.

Introducción

Enfermedad multisistémica que afecta primariamente al sistema nervioso y al sistema inmune. De herencia autosómica recesiva en 11q, de distribución mundial con una incidencia de 1x40.000. Sus manifestaciones clínicas se caracterizan por ataxia progresiva desde el año, apraxia oculo-motora, telangiectasias de aparición tardía, 2-10 años, infecciones pulmonares y asociación a neoplasias que son causa de muerte habitualmente antes de los 20 años.

Paciente y método

Se presenta paciente de sexo femenino de 11 años, hija de padres no consanguíneos, sin antecedentes perinatales de importancia con antecedentes de retraso psicomotor. Al examen destaca escaso lenguaje, marcha con aumento de base de sustentación, algunos movimientos coreoatóticos en extremidades superiores a los 2 años 6 meses. Se solicita Resonancia Nuclear Magnética cerebral, Electromiograma, Electroencefalograma de sueño, perfil bioquímico, ceruloplasmina, ecografía abdominal y pélvica que son normales y Potenciales Evocados Auditivos que muestran hipoacusia sensorio neural bilateral. Reingresa en julio de 1998 a los 11 años y se detecta aparición de apraxia oculomotora y telangiectasias e incapacidad funcional severa. Se solicita RNM sugerente de AT y estudio inmunológico y citogenético que están pendientes.

Conclusiones

El cuadro clínico con retraso psicomotor, ataxia de tronco progresiva, apraxia oculo-motora, con aparición tardía de telangiectasias y los exámenes de laboratorio sugieren el diagnóstico de AT. El estudio inmunológico y citogenético pueden confirmar la etiología.

El diagnóstico se confirmó con estudio citogenético.

19. ENFERMEDAD DE PELIZAEUS MERZBACHER: PRESENTACION DE UNA FAMILIA

Avendaño L., Avendaño M., David P., Schnitzler S.

Introducción

La enfermedad de Pelizaeus Merzbacher (PMB) es una leucodistrofia ligada al cromosoma x, producida por una alteración en el gen que codifica para la proteolipo proteína (PLP) que es indispensable en la formación de la mielina del Sistema Nervioso Central (SNC).

Su diagnóstico es clínico, con patrones electrofisiológicos y de imágenes característicos. Actualmente es posible su confirmación diagnóstica a través de estudio de genética molecular.

El objetivo de esta presentación es mostrar las características clínicas evolutivas y exámenes de laboratorio de una familia con dos varones afectados por la enfermedad.

Pacientes

Se analizó las fichas clínicas, estudios: Neurofisiológicos e imágenes de Tomografía Axial Computarizada (TAC) y Resonancia nuclear magnética (RNM) de 2 hermanos afectados de PMD, controlados en nuestro servicio.

Se registró sus características clínicas y evolutivas de 2 hermanos varones de 1 y 7 años, hijos de padres no consanguíneos que presentan un compromiso progresivo del desarrollo psicomotor precoz, movimientos oculares, hipotonía axial, síndrome piramidal, signos extrapiramidales y ausencia de convulsiones y con imágenes de desmielinización progresiva y de dismielinización.

Se plantea por características clínico evolutivas y RNM Enfermedad de Pelizaeus Merzbacher de tipo connatal y para su confirmación etiológica se solicita estudio genético molecular.

Conclusión

Los antecedentes familiares, las características clínicas evolutivas y los exámenes complementarios permiten plantear el diagnóstico de Enfermedad de PMB.

Sin embargo la confirmación etiológica se obtendrá con el estudio genético molecular que permite además confirmar el estado de portador, de gran importancia por la trascendencia de la enfermedad y su consejo genético precoz.

20. CARACTERIZACIÓN INMUNOHISTOQUÍMICA EN PACIENTES CON DISTROFINOPATÍAS.

*Escobar R., Fadic R., Soza M., Chuaqui B.
Unidad Neuromuscular, Departamentos de
Pediatria, Neurología y Patología. P. Universidad
Católica de Chile.*

El déficit de distrofina (DYS) o distrofino-patías, tiene variabilidad importante en expresión clínica. En pacientes con clínica y cuadro histológico de distrofia muscular, los métodos inmunohistoquímicos han permitido una caracterización diagnóstica adecuada del déficit de *DYS* y distinción de déficit de otras proteínas asociadas al sarcolema, también causas de distrofia. Comunicamos tres casos de déficit de *DYS* con diferente presentación clínica. Paciente de 10 meses de edad que consulta por creatinquinasa total (CK) 100 veces sobre lo normal, pesquisada fortuitamente. Sin historia familiar neuromuscular, desarrollo psicomotor (DSM) normal, examen clínico normal. Biopsia muscular con elementos de distrofia y tinción para terminal carboxilo (C), amino (N) y región central de *DYS* negativa. Con Southern blot, no se detectaron deleciones en gen de la *DYS*. Paciente de 6 años de edad con retraso DSM y falta de fuerzas, sin historia familiar, CK sobre 100 veces. Al examen destacó "marcha de pato", fuerzas disminuidas en rango 4/5 - 4+/5 de predominio proximal. Biopsia muscular con elementos de distrofia y tinción para C, N y región central de *DYS* negativa. Con Southern blot se detectó deleción en gen de la *DYS* (exones 47 a 72). Paciente de 17 años con historia de mal rendimiento en deportes y CK sobre 50 veces, sin historia familiar. Al examen destacó pseudohipertrofia de gemelos y fuerzas en rango 4+/5 a proximal. Biopsia muscular con elementos de distrofia y tinción para C, N y región central de *DYS* parcialmente negativa. En todos ellos tinción para espectrina fue normal. Las tinciones para *DYS* en el estudio de estos pacientes, dos enfermedades de Duchenne y una de Becker, mostró que el uso de estos métodos permite una caracterización diagnóstica adecuada, ya que por una parte permite mostrar que un mismo defecto molecular puede tener distintas expresiones

clínicas, y por otra, que cuadros histo-químicos similares pueden ser diferenciados respecto a gravedad.

21. DISTROFIA MUSCULAR CONGENITA (DMC) MEROSINA POSITIVA CON COMPROMISO DE SISTEMA NERVIOSO CENTRAL (SNC).

*Escobar R., Fadió R., Soza M., Chuaqui B.
Unidad Neuromuscular. Departamentos de
Pediatría, Neurología y Patología. P. Universidad
Católica de Chile.*

Las distrofias musculares congénitas (DMC) son un grupo heterogéneo de enfermedades musculares caracterizadas por falta de fuerzas e hipotonía desde el nacimiento, asociadas a cuadro histológico de distrofia. El compromiso del sistema nervioso central (SNC) ocurre en algunas formas de DMC: el tipo Fukuyama (DMCF), el síndrome músculo-oculo-cerebral (SMOC), el síndrome de Walker-Walburg (SWW) y el denominado DMC pura, merosina negativa. La presencia de merosina en pacientes con DMC pura se ha asociado a ausencia de compromiso de SNC. Presentamos un paciente con DMC con compromiso de sustancia blanca en SNC pero merosina positiva. Niño de 1 año 7 meses de edad con historia de falta de fuerzas y retraso en su desarrollo motor. Al examen clínico destacó presencia de paladar ojival, pie cavo bilateral, tono muscular disminuido, fuerzas en rango 4 a 4+/5, simétrico de predominio proximal. EMG con elementos miopáticos difusos e indemnidad de conducción nerviosa. CK 10 veces sobre lo normal. Evaluación oftalmológica normal. TAC de cerebro a los 8 meses de edad mostró hipodensidad de sustancia blanca periventricular en ambos hemisferios, sin malformación asociada. Biopsia muscular con elementos de distrofia en H&E, tinción para distrofina, alfa-sarcoglicán y merosina (terminal N 300kDa. Novocastra. GB) positiva. Como la ausencia de anomalías oculares y malformaciones cerebrales excluye el diagnóstico de DMCF, SMOC o SWW, este paciente escapa a la clasificación actual de DMC,

en la cual la presencia de alteraciones en la sustancia blanca en SNC implican defecto en merosina. Lo anterior resalta la necesidad de los métodos inmunohistoquímicos para un adecuado diagnóstico de este tipo de miopatía, muestra que la clasificación de DMC aún no es definitiva y sugiere en este paciente defectos en otras proteínas asociadas al sarcolema no identificadas aún.

22. EVALUACION DEL TRATAMIENTO CON TOXINA BOTULINICA EN MIEMBRO SUPERIOR EN PACIENTES CON PARALISIS CEREBRAL HEMIPLEJICA.

*Ferrada M.J., Núñez P., Barrientos N., Chaná P.
Hospital de Niños Roberto del Río, Hospital
DIPRECA, Santiago de Chile.*

Introducción

El tratamiento con toxina botulínica en los casos de espasticidad es una alternativa útil, disminuyendo el tono muscular y aumentando el rango articular.

Objetivos

Evaluar la eficacia de la toxina botulínica (TB) en mejorar la funcionalidad de la extremidad superior (ES) en pacientes con parálisis cerebral hemipléjica (PCH).

Pacientes y Método

Se estudian en forma prospectiva 6 pacientes de 1 año 3 meses a 7 años del hospital Roberto del Río, con diagnóstico de parálisis cerebral hemipléjica, sin tratamiento. Se les evalúa, previo a la inyección y a las 2 y 12 semanas postinyección, (MJF) con escala de Ashworth, escala de extensión del pulgar, escala de prensión y liberación adaptada de Reddihough et al 1991, escala funcional de la mano, control voluntario de la mano, opinión de los padres. La inyección se realiza sin anestesia, bajo guía electromiográfica en los músculos Pronador teres (5 a 30 UI TB) y aductor pollicis, opponens (2,5 a 10 UI TB).

Escala funcional de la mano

	Previo toxina	Posterior toxina
Meda	0,5	1,5

Escala de Ashorwth

	Previo Pulgar	Toxina Antebrazo	Posterior Pulgar	Toxina Antebrazo
Meda	1,5	2,5	0,5	1,6

Conclusiones

La toxina botulínica demuestra utilidad en el manejo de la espasticidad en la extremidad superior de los niños con PCH, mejorando el control voluntario y funcionalidad, de preferencia en los casos de menor edad, con mejor control voluntario de la mano y menos movimientos anormales.

23. PSIQUIATRAS DE NIÑOS Y ADOLESCENTES EN CHILE.

Ricardo García S.

Clinica Psiquiátrica, Universidad de Chile

Se revisan los antecedentes del desarrollo de la especialidad de Psiquiatría de la Infancia y la Adolescencia en Chile, la situación de formación, actividades laborales y lugares donde ejercen los médicos que se dedican a esta especialidad. En Chile, 149 médicos se dedican a esta especialidad, incluyendo 16 becados. 82 han tenido formación regular de 3 años acreditado por la Escuela de post-Grado de la Universidad de Chile, 40 han dado su examen de especialidad y 13 médicos están en formación en esa casa de estudios. CONACEM ha acreditado a 57 médicos en esta especialidad. El 84,6 % se concentra en Santiago y el resto se distribuye en las 12 Regiones del país. 26,2% trabajan en los Servicios de Salud; 11,4 % en las Universidades; Instituciones Públicas 4,7%; Instituciones Privadas 10,7%; Consulta exclusiva 25,5%; retirados 2% y becados 10,7%. Se analiza la situación actual de los médicos que se dedican a esta especialidad, las necesidades del país y los centros formadores.

24. SINDROME VARICELA CONGENITA

Muñoz P., Erazo R.

Hospital Luis Calvo Mackenna

El síndrome de varicela congénita es una rara enfermedad causada por una infección intrauterina, por adquisición materna de virus varicela zoster durante algún trimestre del embarazo, con un riesgo relativo cercano al 2% entre las 13 y 20 semanas de gestación. Se caracteriza por compromiso neurológico con signos bulbares, retraso del desarrollo psicomotor, convulsiones, hipoplasia y atrofia de la musculatura de extremidades. Compromiso cutáneo dado por cicatrices depresivas con distribución segmentaria y a menudo con apariencia de zig-zag. Compromiso ocular con corioretinitis, microftalmia, atrofia óptica, cataratas, anisocoria y síndrome de Horner.

El diagnóstico se hace con los antecedentes de infección materna, examen clínico y estudio de laboratorio por IgM, y IgG específicas o PCR en líquido amniótico.

Se presenta el caso de una lactante femenina con antecedentes de Varicela materna en el 3er mes de embarazo, RNPTPEG, de 36 semanas destacando examen físico microftalmia bilateral con blefarofimosis, hipotonía y atrofia muscular global, con arreflexia rotuliana y aquiliana, cicatrices en piel de extremidades en forma de zig-zag y estudio de laboratorio con TAC encefálica con signos de atrofia cerebral, EEG normal, potenciales evocados auditivos con hipoacusia bilateral severa e IgG específica para Varicela zoster positiva. Secundariamente presenta daño pulmonar crónico falleciendo de bronconeumonía a los 8 meses de vida.

Aunque el riesgo de infección intrauterina es bajo, es importante la sospecha clínica y el diagnóstico temprano.

La prevención es la principal terapia con la que se cuenta, por la que la vacunación masiva debiera tener gran importancia en disminuir esta rara patología.

25. SINDROME DE SUNCT: Reporte de un caso.

Fennaroli V. Loly

El síndrome de SUNCT es un tipo de cefalea paroxística hemicránea caracterizada por dolor unilateral de corta duración, generalmente en el área ocular y periorcular, de carácter neurálgico e intensidad moderada a severa, acompañado de inyección conjuntival ipsilateral, epifora, leve rínores y sudoración de la frente. No se ha identificado su mecanismo. Su prevalencia es baja y se presenta mayoritariamente en hombres de edad promedio 50 años. El comienzo es abrupto y el término del ataque puede ser gradual. La frecuencia de los ataques es muy variable. La remisión demora meses a años y pueden tomar un curso crónico. No se asocia a déficit neurológico. No hay buena respuesta a la indometacina ni a la carbamazepina, a diferencia de otros síndromes hemicráneos paroxísticos.

Caso clínico

Escolar de 12 años previamente sano, con historia de dos meses de evolución de dolor facial hemifrontal derecho asociado a sudoración en región malar y ocasionalmente a epifora ipsilateral, de aproximadamente 1 hora de duración y que cede espontáneamente, con una frecuencia de episodios de dos a tres veces por semana. El examen neurológico fue normal, planteándose un síndrome de SUNCT e indicándose tratamiento con carbamazepina con mala respuesta. EEG en vigilia y con privación de sueño fueron normales. TAC de cráneo no mostró alteraciones y la termografía no fue concluyente. Se cambió tratamiento a amitriptilina, con lo que los episodios se hicieron menos intensos y menos frecuentes, hasta la fecha en que el paciente dejó de asistir a sus controles.

Discusión

El síndrome de SUNCT es una patología rara y pobremente reconocida en la práctica neurológica ambulatoria, que se describe en la literatura preferentemente en hombres con edad promedio de 50 años. Su diagnóstico es clínico y se describe una mala respuesta al uso de fármacos habituales en este tipo de trastorno. No hay en la literatura descripción de este síndrome en niños.

26. CONSULTA NEUROLÓGICA EN UNIDAD DE EMERGENCIA.

*Avendaño M., David P., Schnitzler S., Jorquera R., Torres C., Chávez A., Osses H.
Hospital Exequiel González Cortés.*

Introducción

La consulta por patología neurológica infantil es una causa frecuente en las Unidades de Emergencia y dentro de éstas las debidas a accidentes traumáticos, donde la primera causa de morbilidad es el Traumatismo Encéfalo-craneano (TEC).

Material y Método

Se efectuó una revisión retrospectiva de fichas clínicas de pacientes atendidos entre el 1º de julio y el 31 de diciembre de 1997 en la Unidad de Emergencia del Hospital Dr. Exequiel González Cortés, que atiende a una población asignada de 300.000 niños y durante el año 1997 atendió 112.921 pacientes, de los cuales 59.856 consultaron en los 6 meses evaluados, 55% de éstas de sexo masculino y 45% de sexo femenino, con edades comprendidas entre el periodo de recién nacido y los 15 años de edad.

Resultados

Las causas de consulta de origen neurológico correspondieron alrededor del 10% y las tres primeras causas según frecuencia fueron el TEC, especialmente en edad escolar y pre-escolar y por accidentes de tránsito, el síndrome convulsivo febril (SCF) en lactantes y las epilepsias (E) en escolares. Luego se presentaron las consultas por causas variadas con comorbilidad neurológica, como consecuencia de Enfermedades Agudas Sistémicas (EAS), Hemato-oncológicas (HO), Nefrológicas (N) y Misceláneas (M) mostrando en todas las edades predominancia el sexo masculino.

Conclusiones

La primera causa de consulta en Emergencia es el TEC, la segunda el síndrome convulsivo febril en lactantes y la tercera las crisis epilépticas. La primera causa es muy importante como causa

de morbimortalidad y es posible disminuirla, por lo que es importante implementar las acciones preventivas a este nivel. En las tres primeras causas de consulta es necesario reforzar su manejo inicial con apoyo a través de programas educativos.

27. FAMILIAS Y ESTUDIOS GENETICOS EN TRASTORNO OBSESIVO-COMPULSIVO DE PACIENTES MENORES DE 18 AÑOS.

Macciotta Beatrice M.**; Vivar M. Roxana*, Adriañón Cecilia R.*

* Departamento de Niños y Adolescentes del Instituto Nacional de Salud Mental "Honorio Delgado-Hideyo Noguchi", Lima, Perú.

** Universidad Peruana Cayetano Heredia.

Se revisan los estudios de familia y estudios genéticos de los últimos 60 años sobre Trastorno Obsesivo-Compulsivo (TOC). En los familiares de los pacientes que iniciaron TOC en la infancia, se encuentra un riesgo de TOC elevado. Riddle (1990), encontró en 21 niños y adolescentes, que 11% de los padres cumplían criterios para TOC, este porcentaje aumentaba a 42% si se consideraba TOC sub-umbral. Otro autor encontró 5% de padres y 7% de hermanos afectados. Nuestra muestra está constituida por 18 niños que pertenecen a 14 familias. En 7 familias hemos identificado otro familiar con el mismo diagnóstico, en cuatro familias los afectados fueron los padres, en cinco familias los afectados fueron los hermanos, en cuatro familias los afectados son tíos o primos de primer grado, observándose varios casos en una misma familia. Un hallazgo relevante fue identificar TOC en cuatro de los cinco hermanos de una familia.

28. CARACTERIZACION DE LA PATOLOGIA DEL SUEÑO EN UN GRUPO DE PACIENTES PEDIATRICOS.

Mesa T., Masalam P., Vorgara E., Cerfaglia C., Cordella P.

Dptos. Pediatría y Neurología. Esc. Enfermería. CEMS. Pontificia Universidad Católica de Chile.

Introducción

La incidencia de trastornos sueño en pediatría, ha sido difícil de precisar, pero hasta un 50% de

<10 años, presentan parasomnias. Si persisten, se hacen patológicas calculándose en un 6% de los niños. La enuresis y las apneas del lactante, cada una alcanza al 10% de incidencia. El CEMS (Centro Médico del Sueño de la Universidad Católica), analiza y caracteriza 100 pacientes que consultan por esta patología.

Método

Mediante ficha de consulta, encuesta pre-consulta y comunicación telefónica, se obtienen datos de 100 pacientes que consultan espontáneamente o derivados por pediatra al CEMS, entre Marzo y Noviembre 1997. Para un mejor análisis de diferentes variables, se divide a la población en > o < 3 años de edad.

Resultados

n: 100 pacientes.

GRUPO A (3 años de vida): 32/60 femeninos. X edad: 5.9 meses. Motivo consulta: 90% por alteración de sueño. Un 25% identifica factor desencadenante. Un 61.7% de los niños duermen con los padres. El 57%, tiene problemas de sueño desde el nacimiento. Aquellos que tienen más de un año de evolución, sólo un 50% ha consultado por esto, más de una vez. Un 76.7% recibe tratamiento farmacológico para sueño. En un 28.3%, las madres tienen patología de sueño y en un 42.5% las presentan ambos padres. El mal hábito de sueño, es la causa predominante en este grupo.

GRUPO B (>3 años vida): 25/40 femeninos. 42.5% tienen alteraciones de sueño. Enuresis y parasomnias en un 22.5% cada una. Las causas desencadenantes más importantes: problemas familiares y cambios ambientales. Un 47.5% mayor a un año. Un 70% reciben fármacos. El diagnóstico final: parasomnias y enuresis un 17.5% cada uno y problemas de hábitos en un 15%.

Comentario

En el grupo menor de 3 años, la mayoría duerme con los padres, su problema se arrastra desde el nacimiento y reciben tratamiento farmacológico. En el grupo B, las alteraciones de sueño y parasomnias son el principal motivo de consulta. La mayoría recibe fármacos para el sueño. La necesidad de educación a los padres y equipo de salud respecto a hábitos y normalidad del

sueño es fundamental.

29. ANALISIS CLINICO, ETIOLOGICO Y PRONOSTICO DE 72 PACIENTES CON ATAXIA CRONICA CEREBELOSA.

Troncoso Mónica; Barrios Andrés, Castiglioni Claudia, Troncoso Ledia, López Isabel, Avaria María de los Angeles, Novoa Fernando, Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Clínico San Borja Arriarán.

Objetivos

- 1) Conocer las características clínicas, etiológicas, y pronóstico de pacientes con ataxia crónica.
- 2) Determinar la relevancia del sintoma ataxia en ellos.
- 3) Establecer un protocolo de estudio de los pacientes con ataxia crónica.

Paciente y Método

Se revisaron las fichas clínicas de pacientes hospitalizados en el Servicio de Neuropsiquiatría Infantil del HCSBA, en el periodo 1991-1998, en quienes el sintoma ataxia fue relevante, al inicio o en el curso de la enfermedad. A cada ficha se aplicó un protocolo de estudio, destinado a establecer la importancia de la ataxia como síntoma, las características de la enfermedad de base, el curso de ella, y los resultados del estudio etiológico (metabólico, genético, neuroimágenes).

Resultados

Se encontró 72 pacientes con ataxia crónica, 36 hombres (50%) y 36 mujeres (50%), rango etario entre 2-24 años. Edad de inicio de la enfermedad de base desde RN a 17 años. Edad de inicio de la ataxia entre 6 meses a 17 años.

Ataxia como síntoma inicial en 32/72 pacientes (44%). Ataxia como síntoma importante en el transcurso de la enfermedad en 40/72 pacientes (56%). La enfermedad de base fue estacionaria en 15/72 pacientes (21%) y progresiva en 57/72 (79%).

Etiologías:

- 1) Estacionarias: malformaciones congénitas cerebelosas (6/15), genéticas (4/15), otras (5/15),
- 2) Progresivas:

a) Autosómicas recesivas (25/57): Friedreich (7/25), LNC (8/25), Ataxia telangectasia (5/25), Leucodistrofia metacrómica (3/25), Krabbe (1/25), Canavan (1/25).

b) Ligadas al X: Pelizaeus-Merzbacher (7/57).

c) Etiologías probables (pacientes con estudios pendientes) 13/57.

d) Otras 6/57.

e) Etiología desconocida 6/57.

Neuroimágenes: Atrofia cerebelosa 27/72, normal 24/72, otros 21/72.

Conclusiones

No hubo diferencias por sexo en los grupos estudiados. La ataxia como síntoma inicial se presentó en alrededor de la mitad de los casos. El síntoma ataxia se asoció generalmente a patología neurológica deteriorante (79%). Dentro de las etiologías estacionarias destacan las malformaciones cerebelosas, y en el grupo de etiología progresiva las autosómicas recesivas. Sin diagnóstico definitivo queda un 8% de los pacientes, y con diagnóstico pendiente un 18%. Los hallazgos neuroradiológicos se correlacionan con los diagnósticos planteados. Se propone un protocolo de estudio de ataxia crónica para definir etiología y pronóstico de los pacientes.

30. NEUROPATIA HEREDITARIA SENSITIVO-MOTORA (HSMN) EN EL LACTANTE Y PREESCOLAR.

Martín P. María Isabel, Erazo T. Ricardo, Martínez Patricia.

Departamentos de Neurología y de Medicina Física, Hospital Luis Calvo Mackenna.

Las neuropatías hereditarias clásicamente se han diferenciado en varios grupos según la herencia, el compromiso clínico y/o el compromiso electrofisiológico que presentan. Actualmente la clasificación ha variado con los hallazgos genéticos, pero persisten tendencias etarias en cada tipo. Según la literatura la prevalencia global de HSMN varía entre 3-4 x100000. El tipo I con sus subtipos, es el más frecuente y equivale al 50 a 60% de todas las HSMN, se presenta clásicamente en el escolar, a fines de la primera década. El tipo II equivale al 5% de las HSMN, se presenta entre la 2ª-5ª década, sólo muy

ocasionalmente se inicia en las primeras 2 décadas y el tipo III clásicamente de inicio precoz en la infancia, constituye el 12% de las HSMN.

Objetivo

Describir los casos de HSMN estudiados en el HLCM cuyo diagnóstico fue hecho antes de los 4 años. Con ello se pretende promover la búsqueda activa de estas patologías a edades más tempranas.

Material y Método

Se revisaron las fichas con diagnóstico de HSMN atendidos en el HLCM, seleccionando los casos cuyo diagnóstico fue hecho en etapa lactante o preescolar. Se analizó la distribución, las características clínicas y electrofisiológicas de cada uno y por grupo.

Resultados

Se encontraron 3 HSMN I (50%), 2 HSMN II (33.3%) y 1 HSMN III (16.7%). El más pequeño de todos fue diagnosticado HSMN tipo IA a los 11 meses, su hermana fue diagnosticada a los 3 a 11 ms. junto con su madre. Una niña con CMT evaluada al 1 año 3 ms. por retraso motor, logró marcha al 1 año 8 meses gracias a la tenotomía aquiliana. Son destacables los 2 casos tipo II de 3 a 2 m y 4 años, que son muy poco frecuentes en este grupo etario.

Conclusiones

Dada la importancia del diagnóstico precoz se debe promover la búsqueda activa de estos cuadros, a pesar de ser poco frecuentes en este grupo etario. Realizando así una rehabilitación preventiva oportuna que permita un mejor desarrollo y mejor pronóstico funcional a largo plazo, como también un consejo genético adecuado a los padres.

31. ATAXIA TELANGIECTASIA: DOS CASOS CLINICOS

Ponce S., Rodillo E., Navarrete C.L., Ehmantraut A.

Neurología Infantil, Inmunología. Hosp. Roberto del Río.

La Ataxia Telangectasia es una enfermedad que se inicia en la lactancia y afecta el SNC y

periférico, piel y el sistema inmunitario. Tiene transmisión autosómica recesiva y el gen responsable (ATM) es el 11q22-23. Los criterios de diagnóstico de certeza incluyen ataxia cerebelosa progresiva, apraxia ocular, alfa feto proteína elevada, traslocaciones 7:14, radiosensibilidad, inmunodeficiencia, mutaciones en ambos alelos del gen ATM o pariente de primer orden con la misma afección; es un diagnóstico probable cuando existen solo los seis primeros criterios; son excluyentes del diagnóstico la presencia de microcefalia o retardo mental severo. Otras manifestaciones clínicas son las telangiectasias conjuntivales y en el lóbulo de la oreja, manchas café con leche en la piel, aparición de coreoatetosis, pérdida de ROTs, infecciones respiratorias recurrentes y neoplasias linforeticulares.

Se presentan dos casos hermanos de padres no consanguíneos, el mayor de sexo masculino, 6 años al momento de hacer el diagnóstico; presenta DSM normal, marcha inestable desde su inicio con aumento de base sustentación, conjuntivitis que no responde a tratamiento, dispraxia ocular, pruebas cerebelosas alteradas, coreoatetosis, telangiectasias conjuntivales y en pabellones auriculares y manchas café con leche en tronco. TAC cerebral normal, cariograma 46XY en que se observó una traslocación 7:14 y un 20% de fracturas inespecíficas al inducir fragilidad con irradiación UV, alfa feto proteína elevada, CD3, CD4, CD8 e IgE disminuida con el resto de las Igs normales. La segunda es de sexo femenino, 2 años de edad, con cuadros respiratorios recurrentes, SBO, presenta marcha inestable, ataxia, movimientos coreicos escasos, pruebas cerebelosas alteradas, telangiectasias en conjuntivas y manchas café con leche en tronco y extremidades; IgA, IgE, CD3 y CD4 disminuidas.

El comentario acerca de estos casos va dirigido al reconocimiento de la ataxia la que se presenta a muy temprana edad. Dentro de los diagnósticos diferenciales, es la única que cursa con niveles elevados de alfa feto proteína, ya que la aparición de las telangiectasias es un poco más tardío.

El manejo va dirigido a la prevención de algunas infecciones y evitar la exposición solar ya que presentan inestabilidad cromosómica que es uno de los responsables de la aparición de procesos linforeticulares. En caso de hipogamaglo-

bulinemias, se pueden tratar con gamaglobulina endovenosa. Desde el punto de vista neurológico la enfermedad sigue su curso progresivo.

32. PRESENTACION CLINICA, CORRELACION CLINICO-RADIOLOGICA, ETIOLOGIA Y PRONOSTICO DE 22 PACIENTES CON ACCIDENTE CEREBROVASCULAR. Una propuesta de estudio.

Troncoso M.; Solari F.; Castiglioni C.; Hernández M.; López I.; Troncoso L.; Novoa F.
Servicio de Neurología Infantil. Hospital Clínico San Borja Arriarán.

La patología vascular cerebral en niños, a diferencia del adulto, es poco frecuente. Su incidencia oscila entre 1,52 a 2,5/100.000 niños por año.

Objetivos

- 1.- Revisar los casos de patología vascular cerebral (PVC) controlados en nuestro Servicio en los últimos 11 años.
- 2.- En el grupo de mayor frecuencia analizar la presentación clínica, etiología, pronóstico y correlación clínico-imagenológica.
- 3.- Ofrecer una propuesta de estudio.

Método

Revisión fichas de pacientes que presentaron PCV entre 1987-1998. Excluyendo recién nacidos, TEC, causas infecciosas, metabólicas, mitocondriales. Extracción datos generales, clínica, exámenes, revisión de imágenes, diagnóstico. Por ser la patología más frecuente encontrada se analizó por separado aquellos que habían presentado un accidente vascular cerebral.

Resultados

Se encontró 38 casos de PVC, 25 hombres 13 mujeres.

Accidente cerebrovascular (ACV) 22/38 (57,9%); Malformación arterio venosa (2), Cavernoma (4), Angioma venoso (2), Mal-formación vena de Galeno (3), Sturge-Weber (3), Trombosis senos venosos sin infarto (2).

Al analizar los 22 pacientes con ACV se encontró:

- a) Infarto 19/22 (embólico 4), hemorrágico 1,

infarto hemorrágico 2.

- b) Localización supratentorial 17/22, (territorio arteria cerebral media 15/17). Sin diferencia entre hemisferios: infratentorial 2/22; supra-infratentorial 3/22.
- c) Edad presentación 1 mes-14 años, 50% en menores de 2 años.
- d) Presentación: déficit motor acompañado de otro sintoma 8/22 (afasia, distonía, pares craneanos, convulsiones, cefalea), convulsiones 6/22 (focales 3).
- e) Etiología se encontró en 10/22 (45,4 %), patología cardíaca 4/10, otras: Moyamoya, hiperlipidemia, lupus, etc.
- f) Pronóstico: 80% con secuelas en grado variable (motoras, epilepsia, retardo mental, etc.)

Conclusiones

La causa más frecuente de patología vascular fue ACV. La mayoría fueron infartos supratentoriales, en los primeros años de vida; con déficit motor; etiología no siempre se encontró; pronóstico funcional mejor en lesiones cerebrales posteriores o profundas. Hubo correlación clinicoradiológica.

33. DISPLASIA SEPTO-OPTICA: UNA ENTIDAD PURA O UN SINDROME?

Ehrmantraut A., Rodilla E., Ponce S., Giacaman F.

Neurología Hospital Roberto del Río.

El interés partió por los oftalmólogos que relacionaron hipoplasia del nervio óptico y disgenesia septum pellucidum, denominándola Displasia Septo-Optica (Morsier 1956). Posteriormente Kaplan et al (1970) reportó su asociación con disfunción hipotálamo-hipofisaria. Sólo recientemente con el desarrollo de las neuroimágenes, especialmente la resonancia nuclear magnética, se vió que algunos de estos pacientes tenían esquiconcefalia. Este último hallazgo plantea que ésta no es una entidad única, homogénea. Se postula la existencia de dos grupos de pacientes con y sin esquiconcefalia, como entidades separadas, con presentación clínica y hallazgos embriológicos y neuropatológicos diferentes.

Se describen 2 lactantes con displasia septo-óptica con y sin esquiconcefalia y se discute la

relevancia de este último hallazgo en base a un análisis de la literatura.

34. NEURORRADIOLOGIA INTERVENCIONISTA EN PEDIATRIA.

Badilla O. Lautaro, Bravo C. Eduardo, Camelio R. Salvador, Lara P. Pablo.
Servicio de Neurorradiología, Instituto de Neurocirugía Asenjo, Santiago, Chile.

La neurorradiología intervencionista es una disciplina que une los conocimientos clínicos neurológicos y neuroquirúrgicos con las nuevas técnicas radiológicas, aportando una opción terapéutica alternativa o complementaria para el manejo de múltiples patologías.

Las patologías neurovasculares en la población pediátrica, representan grandes desafíos en su manejo multidisciplinario. En este sentido, nos parece interesante dar a conocer la experiencia reciente del Servicio de Neurorradiología del INCA en el tratamiento de este tipo de patologías.

Durante el período, se realizaron un total de 12 procedimientos neuroendovasculares en pacientes menores de 15 años: 2 aneurismas se trataron con "coils" y se embolizaron 5 malformaciones arterio-venosas, 1 fístula dural, 1 fístula espinal gigante y 3 tumores.

Se presentan ejemplos de los casos descritos, se dan a conocer detalles de las técnicas empleadas, sus resultados y se discute la importancia y perspectiva futura de esta nueva herramienta terapéutica disponible.

35. MUTACIONES EN EL GEN FMR-1 EN PACIENTES CON SINDROME Xq FRAGIL Y SUS FAMILIAS.

Allende M.A., Troncoso L., Valiente A., Curotto B., Cortés F., Rojas C.
Unidad de Genética y Enfermedades Metabólicas, Laboratorio de Biología Molecular I.N.T.A., U. de Chile.

El síndrome Xq frágil se presenta en la población general con una incidencia de 1 en 4.130 hombres y en 1 de 8.000 mujeres. Se ha determinado que esta alteración es producida por una mutación en el gen FMR-1 que consiste en la variación del número de copias de una repetición inestable del

trinucleótido (CGG)_n ubicado en el primer exón del gen. El estudio de pacientes con retraso mental, en que se sospecha el síndrome Xq frágil, debería seguir las siguientes etapas: aplicación del tamizaje clínico, análisis citogenético y análisis molecular de la mutación. Este último método permite verificar la condición de normalidad para el gen en los probandos y familiares directos, identificar portadores de promutación y detectar mutaciones completas, así como mutaciones atípicas. En este trabajo presentamos los resultados clínicos, citogenéticos y el análisis molecular directo del gen FMR-1, por el método de hibridación con la sonda S1B 12.3, en 52 pacientes pertenecientes a 40 familias sospechosas de ser portadoras del síndrome de Xq frágil. De éstos en 36 pacientes se descartó definitivamente la mutación; 10 probandos presentaron puntajes entre 26 y 17 al tamizaje clínico; FRAXA + entre 10 y 26 % de las células analizadas y mutación completa en 9 de ellos; uno correspondió a un mosaico. En 6 madres heterocigotas se observó una promutación con tripletes (CGG)₂₇ a (CGG)₁₀₂ y una heterocigota para mutación completa. De esta manera es posible validar los criterios clínicos y citogenéticos tradicionalmente utilizados en el diagnóstico del síndrome Xq frágil y entregar una respuesta diagnóstica definitiva a las familias afectadas.

36. EVALUACION DE LA DEGLUCION EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON PARALISIS CEREBRAL.

Cuesta G. Ma. Soledad, Silva A. Rodrigo. Centro de Rehabilitación de Parálisis Cerebral. CERPAC.

Introducción

Además de las alteraciones motoras, la Parálisis Cerebral (PC) presenta varios trastornos asociados, una de las cuales es la Dislalia o Trastorno de la Deglución produciendo deficiencias nutricionales y problemas respiratorios recurrentes.

Objetivos

- 1) Confeccionar y aplicar una pauta de evaluación de la deglución para niños con diagnóstico de PC.
- 2) Identificar los patrones de deglución que presentan los niños con PC y asociarlos con

los trastornos de habla.

- 3) Asociar el grado de severidad de la Disfagia con el tipo de PC y con el daño cognitivo.

Metodología

Se evaluó a 41 niños con diagnóstico de PC de los cuales 16 presentan Tetraparesia Espástica, 9 Diplejia Espástica, 4 Tetraparesia Mixta, 5 Atetósicos, 3 Distónicos, 2 Tetraparesia Hipotónica, 1 Hemiparesia Doble Espástica y 1 Atáxico; que asisten regularmente a un Centro de Rehabilitación de Santiago y cuyas edades fluctúan entre 1 año 11 meses y 19 años 11 meses. (X: 9,7 años).

Se diseñó la "Pauta de Evaluación de la Deglución en Niños con PC" basada en la "Pauta de Evaluación Clínica de la Deglución para Adultos con Trastornos Neurológicos" (Figs. González y otros, 1996) que contempla aspectos básicos de anatomía y control motor oral de la función labial, mandibular, lingual y velar, y las dos primeras etapas de la deglución (preoral y oral); además de consignar la talla, peso, consistencia de alimentos, utensilios empleados y el tiempo requerido para la alimentación. Se clasificó los trastornos de Deglución en 3 grados: leve, moderado y severo.

Resultados

El 100% de la población evaluada presentó: Disfagia en sus diferentes grados (39% severo, 24.5% moderado y 36.5% leve), una anatomía oral alterada, los reflejos y presencia de restos de alimentos en surcos intraorales. Se observó que en PC Distónica el 100% presenta Disfagia severa, Anartria y Compromiso Cognitivo leve; en PC Diplejia Espástica Disfagia leve en 100% junto con Disartria leve a moderada; el 83.3% de los Gastrostomizados presentan Tetraparesia Espástica, Anartria y un Compromiso Cognitivo Profundo.

Conclusiones

- 1) La adaptación de la pauta de evaluación es aplicable en niños con PC.
- 2) Los trastornos de la deglución en etapas preoral y oral se presentan en diferentes grados en todos los niños con PC.
- 3) Los trastornos de la deglución son severos en un mayor porcentaje en PC Distónica asociado a Anartria, y Tetraparesia Mixta junto

con Anartria y compromiso cognitivo severo.

Comentarios

La aplicación de esta Pauta es un punto de partida para la rehabilitación integral de los niños y adolescentes con PC, contribuyendo al diagnóstico y tratamiento precoz de la Disfagia mejorando la calidad de vida.

37. MODELO DE SEGUIMIENTO DEL DESARROLLO NEUROLOGICO EN PREMATUROS MENOR DE 1.500GRS, SOMETIDOS A ESTIMULACION VOJTA HASTA LAS 46 SEMANAS POST CONCEPCION.

*Schnitzler S., David P., Avendaño M.
Hospital Exequiel González Cortés.*

Introducción

En el prematuro existe carencia fisiológica del tono flexor al nacimiento y generalmente este se prolonga por su estada en la Unidad Neonatológica. Este déficit en el tono básico flexor limita el desarrollo posterior en la calidad del tono y la postura y en su desarrollo neuromotor. De ahí la importancia de la estimulación Vojta con el objetivo de mejorar en forma fisiológica el tono flexor y así normalizar el desarrollo neuromotor. En los lactantes con Leucomalacia Periventricular (PVL) y Encefalopatía Hipóxico-Isquémica (EHI) grado III no se debe esperar que el examen se altere pues es un proceso en evolución de ahí la importancia de la intervención inmediata.

Pacientes Y Método

Se presenta el esquema de seguimiento de 21 lactantes prematuros, edad gestacional promedio de 29 semanas, peso promedio de R.N. 1.089 grs, Apgar promedio de 4-8. La edad cronológica de 1ª consulta es de 2.1 mes. Se evalúa el desarrollo neurológico de los lactantes, en base a la Motricidad Espontánea, Reflejos Primitivos y Reacciones Posturales en forma mensual.

Resultados

Al ingreso presentaron Alteración de la Coordinación Central (ACC) severa 3, ACC moderada 12, ACC leve 6, Examen Neurológico normal 0. Las Ecografías Cerebral efectuadas en su periodo de RN fueron en 9 lactantes alteradas:

(LPV) 6, Hemorragia subependimaria(HSE) 3), Ecografía cerebral normal 7, en 5 pacientes no se efectuó, no fue posible efectuar TAC. A todo este grupo se le efectuó Estimulación Vojta hasta completar las 46 semanas postconcepción basándose en el concepto que el ambiente intrauterino proporciona al desarrollo del feto todo lo que necesita y lo prepara para el desarrollo neonatal extrauterino. Cuando se considera el desarrollo motor en un niño sano a término éste mostrará en forma fisiológica el tono muscular en flexión necesario para su desarrollo neuromotor efectivo posterior, el cual se completa por medio de la autoestimulación en forma fisiológica por el apoyo en ambos Condilos Femorales y de Humeros. En la evaluación final de los lactantes, seis meses de edad corregida se encontró una ACC severa 0, ACC moderada 2 ACC leve 6 , sanos neurológicos 13.

Conclusiones

En base a estos datos se plantea que junto con efectuar seguimiento clínico a este grupo de pacientes en riesgo de futura patología neuromotora se debe ofrecer una alternativa terapéutica fácil, económica la cual estimula el vínculo precoz y ayuda a la familia con su participación activa ya que es efectuada en su hogar en forma regular. En su evaluación los pacientes que abandonan la terapia pueden servir de grupo control, lo que falta en la evaluación de los métodos de rehabilitación.

38. PROPUESTA DE UNIFICACION DE CRITERIOS AL CONCEPTO Y EVALUACION DE LOS REFLEJOS TONICO CERVICAL ASIMETRICO Y BABINSKI EN EL RECIEN NACIDO SANO.

Orellana A., González M., Sobarzo F.

Por medio de una revisión bibliográfica se intenta clarificar las diferencias entre el Reflejo Tónico Cervical Asimétrico y postura del Esgrimista y del mismo modo, contrastar el Reflejo de Babinski con el Reflejo Flexor Plantar, así como también señalar la forma de desencadenar la respuesta. Es común que los textos clásicos de podiatría y neuropediatría se afirme que el reflejo tónico cervical asimétrico (RTCA) y la Postura del Esgrimista sean reconocidos como un mismo

fenómeno, de igual manera se señala que el feflejo de Babinski es una respuesta normal en el recién nacido sano, sin considerar que la primera respuesta, posterior a la estimulación, sería una flexión plantar seguida de una elevación rápida del primer orjejo.

Mediante la presente revisión se analizan aspectos fisiopatológicos y fundamentalmente clínicos que orientan a diferenciar la actividad refleja patológica (RTCA y Babinski) de las respuestas normales esperadas en el recién nacido sano (Postura del Esgrimista y Reflejo flexor plantar).

Se pretende destacar que pese a la importancia que tiene el estudio de la actividad refleja, existen diferencias de opinión las que han llevado a generar controversia en torno a la conceptualización y existencia de reflejos tales como Babinski y RTCA en el recién nacido.

En consecuencia se concluye que existirían diferencias observables entre las mencionadas respuestas patológicas y las normales durante el examen neurológico practicado al recién nacido sano.

39. LA LOCOMOCION REFLEJA COMO ALTERNATIVA TERAPEUTICA EN LA PARALISIS BRAQUIAL OBSTETRICA.

Delgado, V., Contreras S., Ramirez O.

Este es un trabajo retrospectivo que analiza la evolución de 41 niños portadores de Parálisis Braquial Obstétrica, todos ellos mayores de 18 meses de edad. Se comparan los resultados obtenidos al agregar el método de la locomoción refleja o Vojta (n= 19), analizándose éstos en relación a diferentes parámetros como la integración y funcionalidad alcanzadas en el miembro parético, a si lograron gatear, calidad de reacciones protectoras de brazos, etc. Es así como de los 19 niños tratados con el método Vojta, todos lograron una funcionalidad e integración adecuada, hecho que sólo se consiguió en (26,3%) de los restantes, con respecto a posturas escolióticas o franca escoliosis, en el 100% de los menores tratados con Vojta la columna se mantuvo alineada, hecho que sólo se vio en un 50% de los otros menores, presentando además uno de ellos una escoliosis, al igual que un menor que no recibió ningún tipo de tratamiento. Este

resultado se repite sistemáticamente al evaluar los diferentes parámetros analizados.

De todo lo anterior podemos concluir que el método de la locomoción refleja, asociado o no a los tratamientos tradicionales, mejora el pronóstico, sobretodo funcional de los menores con Parálisis Braquial Obstétrica.

40. DETECCION Y DIAGNOSTICO PRECOZ DE ALTERACIONES CEREBRO-MOTRICES.

Delgado V., Oreilana A.

En este trabajo se muestra un método de evaluación neurológica que permite realizar un diagnóstico muy precoz de alteraciones del desarrollo, específicamente de alteraciones cerebromotrices, que se basa en el análisis de la motricidad espontánea, reflejos primitivos y reacciones posturales en relación a lo ideal y establece una clasificación de severidad en Alteraciones de la Coordinación Central leve - moderado - severo y grave.

Se han evaluado 3 grupos diferentes de niños menores de 12 meses de edad (n1= 80, n2= 66, n3= 187) con y sin antecedentes de riesgo y en los tres se han encontrado resultados similares, tanto en la distribución diagnóstica como en la evolución. Es así como en los tres grupos el 70% de los lactantes es normal y el 25% restantes presenta algún grado de alteración siendo los severos menos del 5%. Con respecto a la evolución, de esos niños que, independientemente de la edad estaban normales, el 100% evolucionó también a la normalidad. En cambio de los que tenían un examen severo o grave, si no se realizó un tratamiento adecuado, el 100% evolucionó a la patología tipo Parálisis cerebral.

41. TRATAMIENTO REHABILITADOR PRECOZ EN 4 RECIEN NACIDOS DE ALTO RIESGO NEUROLOGICO.

Delgado V., Contreras S., Ramírez O.

El objetivo de este trabajo es mostrar los resultados del tratamiento rehabilitador iniciado precozmente en 4 pacientes con diagnóstico de Alteración de la Coordinación Central (ACC)

severa, cuya edad gestacional fluctuaba entre las 32 y 44 semanas al iniciar la terapia. Es sabido que en una ACC severa la normalización espontánea es del 0%, evolucionando prácticamente todos los niños hacia una parálisis cerebral. Ellos tienen por lo tanto indicación absoluta de tratamiento en cuanto se detecten. Tres menores tenían además factores de riesgo importantes: prematuridad extrema, meningitis y sepsis neonatal, asfixia neonatal severa. El 4º niño no poseía ningún factor de riesgo, pero al mes mostraba patrones motores patológicos con opistótonos e hipertonia.

Se trataron con el método de la locomoción refleja, los tres primeros aún hospitalizados, el cuarto al ser pesquisado en un programa de prevención. El tratamiento continuó después del alta y se complementó con métodos tradicionales. Todos están hoy absolutamente sanos.

Son pocos casos para establecer conclusiones estadísticamente significativas, pero dado el alto riesgo neurológico de derivar a una patología altamente discapacitante como la parálisis cerebral que presentaban al inicio, pero que no se concretó, podemos concluir que el enfoque terapéutico, tanto a lo que respecta a la precocidad como al método de tratamiento utilizado serán aconsejables en otros casos similares.

42. ANALISIS GENETICO MOLECULAR DEL GEN DE LA DISTROFINA EN PACIENTES CHILENOS CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD).

*Herrera C. Luisa**, Flandes J. Ana*, Kleinsteuber S. Karin*, Avaria B. Mª de los Angeles*, Carvallo de S.O. Pilar**.*

* *Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Clínico San Borja Arriarán.*

** *Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.*

Introducción

La DMD es la enfermedad neuromuscular más frecuente en niños. Se asocia a la ausencia de la distrofina y el gen responsable se ubica en el locus Xp21. El diagnóstico se basa en: Clínica, CPK elevadas, biopsia muscular y en la actualidad, demostración de la ausencia de distrofina en el músculo y de mutaciones del gen por genética

molecular.

Objetivos

- 1) Analizar la presencia de deleciones en el gen de la distrofina por la técnica de Reacción de Polimerasa en Cadena (PCR) en un grupo de pacientes chilenos con diagnóstico clínico, CPK y biopsia compatibles con DMD.
- 2) Comparar la frecuencia de deleciones encontradas en este grupo en relación a lo descrito en la literatura.

Métodos

De un total de 75 niños con DMD controlados en nuestro servicio, se realizó en 29 de ellos el análisis por PCR de deleciones en el gen de la distrofina. Se aisló DNA de sangre periférica de cada paciente y se amplificaron los 18 exones más frecuentemente delecionados. Las reacciones de PCR se realizaron con 2 sistemas de partidores diferentes, ya descritos, y en las condiciones indicadas por los autores (Chamberlain, Beggs). Cada sistema incluye 9 parejas de partidores que amplifican los 18 exones en una sola reacción. Los productos amplificados se analizaron por electroforesis en un gel de NuSieve-Agarosa (2:1) al 3%, por 3 horas a 80 volts. El DNA se tiñe con bromuro de etidio 0.5 ug/ml, y se visualiza en transluminador UV.

Resultados

- 1) Características del grupo: 29 niños. Media de edad de inicio de los síntomas: 1.8 años. Media de edad al diagnóstico: 5.2 años. Antecedentes familiares de DMD: 8 pacientes.
- 2) En un 52% (15/29) se encontraron deleciones. De los pacientes sin antecedentes familiares de DMD, 12/20 (60%) presentaron deleciones.

Conclusiones

El análisis genético molecular contribuyó al diagnóstico de DMD en un porcentaje considerable de los casos analizados, lo que cobra relevancia en los pacientes sin antecedentes familiares de DMD. La relativa baja frecuencia de deleciones encontradas puede explicarse por el tamaño de la muestra o bien estar relacionado con una población genéticamente diferente. El análisis genético molecular también puede entregar una valiosa información en cuanto a la

identificación de portadoras. Si bien el análisis de deleciones es de gran importancia, éste debe ser complementado con otros estudios moleculares, los cuales están siendo desarrollados.

43. DISTROFIA MIOTONICA NEONATAL EXPERIENCIA DE 14 AÑOS. I. CLINICA Y PRONOSTICO TEMPRANO.

Erazo Ricardo, Tohá Dolores, Rosselot Selma, Avendaño Isabel, Aspíllaga Manuel, Lyon Elizabeth.

Servicios Neurología y Genética Hospital Luis Calvo Mackenna, Neonatología Maternidad Salvador, CONIN Ceresos.

La distrofia miotónica es una enfermedad multisistémica caracterizada por debilidad muscular, miotonía y cataratas. Se hereda en forma autosómica dominante. El gen afectado (19q11-13) es inestable y tiene la propiedad de amplificarse cuando se transmite vía materna, produciendo anticipación de los síntomas en generaciones sucesivas.

La distrofia miotónica neonatal (DMN) es la expresión más severa de la enfermedad se hereda casi exclusivamente por transmisión materna. Se expresa por hipotonía, trastornos respiratorios y/o alimentarios, diplojía facial y artrogriposis. La mortalidad alta y alcanza el 50% en el primer año de vida.

En esta serie describimos los signos clínicos y evolución temprana de 27 casos de DM, (19 varones y 8 mujeres) diagnosticados entre los años 1984-97, correspondientes a 23 familias, 4 de ellas con 2 hijos afectados.

Dieciséis casos se pesquisaron en el período neonatal, 8 en el primer año de vida y 3 entre 1 y 4 años de edad.

Veinte madres tuvieron polihidroamnios y 10 detectaron disminución de movimientos fetales a partir del 6º mes. El período de gestación varió entre 33-41 semanas. 22 recién nacidos (RN) nacieron por cesárea debido a pobre contractilidad uterina. El test de apgar fluctuó entre 1 y 8 a los 5 minutos, y en 12 RN fue inferior a 6.

Veintisiete RN tuvieron hipotonía y diplojía facial, 24 presentaron trastornos alimentarios y 22 sufrieron problemas respiratorios al nacer.

El diagnóstico se efectuó al comprobar la enfermedad materna en 25 casos.

Dos madres eran asintomáticas, 1 de ellas con historia familiar de distrofia miotónica y la otra diagnosticada por estudio de ADN.

La mortalidad alcanzó el 37% (10 casos) durante los primeros 6 meses de vida, y se correlacionó directamente con apgar de 5 o menos a los 5 minutos, prematuridad (<36 s) escasa o nula motilidad espontánea, y conexión a ventilador mecánico por más de 6 semanas, por lo que destacamos estos factores como índices de mal pronóstico.

Enfatizamos la importancia de descartar la DMN, especialmente en los RN que fallecen por supuesta asfixia neonatal o hipoplasia pulmonar.

44. BOTULISMO DEL LACTANTE. EXPERIENCIA DE 15 AÑOS. I. ESPECTRO CLÍNICO Y DIAGNÓSTICO.

Erazo Ricardo, Marambio Eliana, Valenzuela María, Cordero Jaime, Hernández Alejandra, Álvarez Carolina y Cerda Mario.

Servicio Neurología H. Luis Calvo Mackenna, Instituto Salud Pública, UTI Calvo Mackenna, Medicina Física H. Calvo Mackenna, UTI Clínica Alemana.

El botulismo del lactante es una toxoinfección intestinal producida por el *Clostridium botulinum*, cuya toxina bloquea la transmisión neuromuscular al adherirse en forma irreversible al terminal nervioso de la placa neuromuscular, impidiendo la liberación de acetilcolina.

El espectro clínico es muy amplio y va desde el retraso del desarrollo a la muerte súbita. El cuadro clásico se caracteriza por constipación, neuropatías craneales, hipotonía y trastornos respiratorios. La mortalidad alcanza el 5%.

Describimos 5 casos de botulismo del lactante diagnosticados entre los años 1984 y 1998; 4 en el Hospital Luis Calvo Mackenna y 1 en la Clínica Alemana. La edad de presentación fluctuó entre los 2 y 5 meses de vida. 3 niños provenían de la comuna de Peñalolén, 1 de Pudahuel y 1 de Providencia. En 2 de ellos existía el antecedente de ingestión de miel antes del inicio del cuadro.

Los síntomas fueron los siguientes: constipación, disfonía, llanto débil, disfagia, ptosis palpebral, cefaloparesia e hipotonía en los 5 lactantes. 4 tuvieron oftalmoplejía externa, diparesia facial,

sequedad bucal y ausencia de lágrimas. 3 mostraron hiporreflexia, 2 presentaron apneas, 1 tuvo midriasis arrefléctica y otro sufrió mioclonías. 2 lactantes requirieron ventilación mecánica.

El diagnóstico se efectuó al demostrar el *Clostridium botulinum* en 4 casos. En 3 se demostró también la toxina mediante test de neutralización en ratón. 1 caso se diagnosticó por clínica y respuesta incremental con la estimulación repetitiva del nervio.

Todos mejoraron espontáneamente en un lapso de 10 a 80 días.

En un caso se detectó el *Clostridium* en la miel que había recibido. En los 4 casos restantes no se demostró la fuente de infección.

Destacamos la importancia de descartar botulismo en todo lactante con hipotonía aguda, distonía, disfagia y ptosis palpebral, sin evidencias de otros cuadros infecciosos subyacentes.

Recomendamos no administrar miel a los lactantes menores de 1 año, por el riesgo de infección al ingerir esporas del *Clostridium botulinum*.

45. TOXOPLASMOSIS CEREBRAL EN PACIENTE NO PORTADOR DE SÍNDROME DE INMUNODEFICIENCIA ADQUIRIDA.

Castiglioni, C.; Condessa, M.I.; Avaria, M.A.; Troncoso, M.; Rodríguez, C.

Servicio de Neurología Infantil e Inmunología, Hospital Clínico San Borja Arriarán.

Objetivo

La toxoplasmosis cerebral (Tox-cer) es una patología muy poco frecuente en el paciente pediátrico, más excepcional aún en pacientes no portadores de síndrome de inmunodeficiencia adquirida (SIDA). Nuestro objetivo es comunicar la forma de presentación clínica, procedimiento diagnóstico, evolución y tratamiento de un paciente portador de Tox-cer no asociada a SIDA.

Pacientes y método

Se analizó los datos clínicos, de laboratorio e imágenes de una paciente de sexo femenino de 11 años de edad hospitalizada por primera vez en nuestro servicio en febrero de 1998.

Resultados

Paciente sana hasta la edad de 4 años 6 meses en que presenta una enterocolitis disintérica, acompañada de compromiso del estado general, baja de peso y oligoartritis. Ocho meses después presenta un cuadro catalogado como meningitis bacteriana con cultivos (-). En 1995 a los 8 años, por la presencia de rigidez de nuca y vómitos se realiza TAC de cerebro que muestra imágenes que toman el contraste en supra e infratentorial y una dilatación triventricular que se deriva. Evoluciona con un síndrome (Sd.) convulsivo de difícil manejo, múltiples hospitalizaciones por sospecha de disfunción valvular y deterioro de funciones mentales, Sd. Cerebeloso y Sd. Piramidal. De los exámenes realizados destacan: IRM cerebral que confirma imágenes granulomatosas, VIH(-); VDRL(-) LCR proteínas 2,2 gr % 0; baciloscopias (-); cultivo de Koch(-); RIFI para cisticercosis en LCR(-). Reacciones específicas para toxoplasmas: IF, RIFI, Hemaglutinación, Sabin y Feldman, fijación de complemento en suero y LCR, todas (+), con producción intratecal de anticuerpos antiTox. Se inicia tratamiento con pirimetamina, sulfadiazina y ácido fólico por 6 semanas, comprobándose desaparición de lesiones granulomatosas en TAC de control. El estudio inmunológico demostró la existencia de una inmunodeficiencia celular T específica.

Conclusión

Se comunica un caso pediátrico de Toxoplasmosis cerebral no relacionado a SIDA asociado a una inmunodeficiencia celular T específica.

46. TOXOPLASMOSIS CONGENITA ¿ENFERMEDAD EVITABLE?

González, G.; Bravo, C.; Langherin, M.; Martínez, C.; Ceruzzi, O.; Rotondo, M.; Rossi, M. Instituto de Neurología, Servicio de Neuropediatría, Hospital de Clínicas, Facultad de Medicina, Montevideo, Uruguay.

La toxoplasmosis es una de las enfermedades infecciosas más difundidas dado que más del 50% de la población mundial está infectada. En el Uruguay la prevalencia oscila en un 30-40% no existiendo actualmente legislación que regule la prevención, diagnóstico y tratamiento de la toxoplasmosis congénita.

El propósito de este trabajo tiene la finalidad de alertar a las autoridades competentes es sobre esta realidad en visitas a implementar las medidas preventivas correspondientes.

Nuestro interés surge de la observación clínica de casos de toxoplasmosis que habían sido detectados durante el embarazo, en los cuales no se realizó una clara interpretación diagnóstica ni toma de decisiones terapéuticas.

Se presentan para el análisis los 4 casos clínicos ingresados en nuestro Servicio en el período comprendido de Junio a Diciembre de 1997, portadores importantes lesiones neurológicas.

Se estudian las características clínicas, epidemiológicas, se actualizan los criterios y métodos diagnósticos, como asimismo las terapéuticas actuales.

Se concluye ante esta falla de la atención primaria de la salud, la importancia futura de planificar a nivel nacional, estrategias preventivas para evitar las secuelas devastadoras de esta enfermedad y el impacto económico que ocasiona a la comunidad.

47. MENINGITIS TUBERCULOSA, ¿ENFERMEDAD OLVIDADA?

Lustemberg, C.; González, C. Instituto de Neurología, Servicio de Neuropediatría, Hospital de Clínicas, Facultad de Medicina, Montevideo, Uruguay.

En los últimos 20 años en el Uruguay se han denunciado 47 casos de Meningitis Tuberculosas en niños de 0 a 14 años. Por limitación en los registros médicos, solamente analizamos los últimos 7 años. En este período se denunciaron 8 casos de los cuales eliminamos 2 por no cumplir con los criterios diagnósticos básicos.

En los 6 casos que cumplían los criterios diagnósticos encontramos: Todos fueron menores de 5 años, 5/6 tuvieron contacto con familiar, 1/6 no fue calmetizado al nacer, el tiempo de evolución al realizar el diagnóstico osciló entre 6-30 días, 4 ingresaron en el Estado II y 2 en Estado III, el estudio citoquímico del líquido Cefalorraquídeo fue patológico en todos los casos, 2/6 tuvieron confirmación bacteriológica, 4/6 presentaron anergia a la Tuberculina, los estudios imagenológicos mostraron 4/6 hidrocefalia y tuberculomas, 3/6 presentaron secreción

inadecuada de ADH, 4/6 fallecieron.

Se discuten estos resultados y se correlacionan con la literatura actual.

Concluimos sobre la base de estos datos que en nuestro país no se ha observado en los últimos años un incremento en esta patología, y que la alta mortalidad determina la importancia de alertar al pediatra joven sobre el reconocimiento precoz de esta enfermedad pues de ello depende el pronóstico de estos niños.

48. CORRELACION ENTRE MANIFESTACIONES NEUROLOGICAS Y ESTADO INMUNOLOGICO-CLINICO EN NIÑOS MENORES DE 2 AÑOS HIV-POSITIVO.

Ríos Loreto, Hay L., Kruger Mariana.

Departamento de Pediatría, Hosp. Académico Kalafong, Universidad de Pretoria, Sudáfrica - Hospital Clínico San Borja Arriarán, Dpto. Neuropsiquiatría Infantil.

Objetivo

Evaluar manifestaciones neurológicas en todos los niños admitidos o controlados en el Departamento de Pediatría del Hospital KALAFONG, SUDAFRICA y correlacionar con el estado Inmunológico-Clinico (clasificación CDC 1994).

Método

Se evaluaron todos los pacientes HIV positivos atendidos en un lapso de 4 meses (enero-abril 1998), menores de 2 años, del punto de vista neurológico. El diagnóstico fue hecho en base a la presencia de dos test ELISA positivo consecutivos y definido de acuerdo al criterio de la clasificación CDC 1994. Se comparó a su vez con un grupo control.

Resultado

Se evaluaron 56 niños (31G y 25E) con una edad entre 4 semanas y 24 meses. Fueron excluidos del análisis 8 pacientes, cuatro de ellos por tener infecciones del sistema nervioso central, tres por historia perinatal complicada y uno por alta sospecha de infección congénita de CMV. El grupo control consistió en 20 niños (11G y 9E), de edad similar al grupo estudiado. De los 48 niños HIV-positivo analizados, 38 (79%) presentó un examen neurológico alterado. Lo más

frecuentemente encontrado fue: 32 (66%) con RDSM, de ellos 23 (72%) con RDSM severo, 5 moderado y 4 leve; 21 (44%) presentó microcefalia adquirida y 27 (56%) Síndrome piramidal. Signos extrapiramidales y cerebelosos fueron poco frecuentes (2 y 1 respectivamente); convulsiones se vieron en 3 pacientes, todas ellas febriles; dos pacientes presentaron dismorfias.

En el grupo control se encontró que sólo 5 (25%) presentaba un examen neurológico alterado; 5 con RDSM (4 con RDSM severo y 1 con RDSM leve), 3 pacientes presentaron microcefalia y ninguno presentó síndrome piramidal, extrapiramidal ni cerebeloso. Tampoco se describen convulsiones.

Al comparar compromiso neurológico con estado inmunológico-clínico se vio que en la Categoría A, levemente sintomático (n=5), sólo 2 pacientes presentaron un examen neurológico alterado, uno en categoría A2 (moderada supresión) y el otro en Categoría A3 (severa supresión). En la Categoría B (moderadamente sintomático), de un total de 21 pacientes, 14 (66%) presentó alteración en el examen neurológico, se vio mayor compromiso en directa relación al estado inmunológico. En Categoría C (severamente sintomático), n=14, el total de los pacientes presentó examen neurológico alterado y también existió una directa relación entre el compromiso neurológico y compromiso inmunológico.

Conclusión

Existe un alto porcentaje de alteración del punto de vista neurológico en niños HIV positivo, esto compromiso es más severo mientras mayor es el compromiso clínico e inmunológico.

Las manifestaciones más frecuentes son RDSM, microcefalia adquirida y síndrome piramidal. Signos extrapiramidales, cerebelosos y convulsiones fueron poco frecuentes y se presentaron en niños con estadios clínicos e inmunológicos avanzados.

49. SINTOMAS NEUROLOGICOS COMO MANIFESTACION INICIAL DE UNA ENFERMEDAD METABOLICA.

*Colombo, M.; Cabello, F.; Novoa, F.
Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso.*

El 90% de las enfermedades metabólicas (EM)

se presentan en la edad pediátrica. Aunque sus manifestaciones clínicas son muy variadas, los síntomas neurológicos son los más frecuentes y relevantes, pudiendo dejar graves secuelas. El objetivo de esta presentación es analizar diferentes síntomas neurológicos como primera manifestación de una EM y enfatizar la necesidad de hacer un estudio metabólico al inicio del cuadro clínico. Se describen 17 pacientes con edades entre 2 días y 13 años, quienes iniciaron su enfermedad con 1 o más de los siguientes síntomas: cefalea, somnolencia, trastorno del sueño, convulsiones, ataxia, retraso del lenguaje, retraso del desarrollo psicomotor, movimientos anormales, trastorno psiquiátrico, trastorno del aprendizaje. En estos niños se confirmó el diagnóstico de hiperamonemia, enfermedad de la orina olor a jarabe de arco variante, MELAS, adrenoleu-codistrofia ligada al X, fenilketonuria, mucopolisacaridosis, aciduria glutárica tipo I, lipofuscinosis ceroida. El diagnóstico precoz de las EM es un hecho crucial ya que con la instauración oportuna de medidas terapéuticas, se logra un pronóstico mejor en aquellos pacientes que tienen un tratamiento específico y un consejo genético y apoyo familiar más oportuno, en aquellos que no lo tienen.

50. SINDROME DE JOUBERT. PRESENTACION DE 2 HERMANOS AFECTADOS.

*Navas, F.; Colombo, M.
Unidad de Neuropsiquiatria Infantil. Hospital Carlos Van Buren.*

El objetivo de la presentación es destacar las manifestaciones del Síndrome de Joubert y sus variaciones fenotípicas, con el objeto de sospecharlo en forma precoz, ya que es un cuadro de muy rara ocurrencia que se hereda en forma autosómica recesiva.

Corresponde dar un consejo genético e iniciar precozmente las medidas de rehabilitación que permitan el mejor desarrollo posible de los niños afectados.

El Síndrome de Joubert no tiene una prevalencia conocida. Las manifestaciones pueden ser muy variables, pero la ausencia parcial o completa del vermis cerebeloso es un hecho constante.

Sin embargo, este hallazgo no es suficiente para certificar el diagnóstico. Otros elementos de

frecuente presentación son los episodios de apnea en el periodo de Recién Nacido. Posteriormente se hace evidente un retardo del desarrollo psicomotor, trastornos de la motilidad ocular, hipotonía, retardo mental moderado y ataxia.

Se presentan 2 hermanos varones de 13 y 14 años de edad, únicos hijos de padres no consanguíneos. Uno de ellos presentó episodios de apnea en el periodo neonatal. Ambos tienen hipotonía, trastornos de la motilidad ocular y ausencia del vermis cerebeloso.

El retardo mental, es severo en el niño mayor y leve en el menor.

51. ANALISIS CLINICO DE 67 PACIENTES CON ALTERACIONES CONGENITAS DEL CUERPO CALLOSO (CC).

Trancoso, M.; Henríquez, S.; López, I.; Bravo, E.; Guerra, P.; Hernández, M.; Fernández, F.; Trancoso, L.; Badilla, L.

Neurología Infantil, Hosp. San Borja Arriarán; Neuroradiología, Instituto de Neurocirugía.

Introducción

La presentación clínica de pacientes con agenesia o hipoplasia del cuerpo calloso (CC) es variable. La mayoría tiene retardo mental, epilepsia, microcefalia, en asociación con otro tipo de malformaciones y de etiología variable, entre ellos cromosomopatías, aminoacidopatías, drogas, etc.

Objetivos

1. Identificar pacientes con alteración congénita del CC.
2. Describir forma de presentación, evolución, etiología.

Método

Revisión de fichas entre 1990-1998 identificando pacientes con alteraciones del CC demostrada en Tomografía computarizada de cerebro (TAC) y/o Resonancia magnética nuclear (RMN).

Resultados

Se encontró 67 pac. con alteración de CC: hipoplasia 17/67, agenesia parcial 34/67, agenesia completa 16/67. Tenían antecedentes prenatales (+) (drogas, síntomas parto prematuro,

etc) 30/67. El primer síntoma fue detectado precozmente en el primer año de vida, especialmente durante el primer mes, éstos fueron retraso psicomotor 14/67, microcefalia 13/67, convulsiones 13/67, macrocefalia 10/97. Evolucionaron con retraso psicomotor 62/67 (severo 49/62), epilepsia 31/67, déficit sensorial 36/97, déficit motor 47/67. Se identificó causa en 48/67, entre ellos algunos síndromes específicos como síndrome de Aicardi (2), síndrome de MASA (3), síndrome fetal alcohólico (2). Otros cuadros identificados fueron: esquizencefalia (21), hidrocefalia congénita (6), malformaciones complejas del sistema nervioso (4), trastornos de la migración neuronal (3), displasia septo óptica (2), TORCH (2), síndrome neurocutáneo (2), hiperglicemia no cetósica (1).

Conclusión

Las alteraciones congénitas del cuerpo calloso se ven frecuentemente en los pacientes con enfermedades neurológicas. Se debe buscar en niños que inician precozmente retraso desarrollo, microcefalia o macrocefalia y/o convulsiones. Se debe hacer un protocolo de estudio para que cada vez que se encuentre esta alteración se busque la causa de ella, se realice un tratamiento y/o un consejo genético oportuno.

52. HALLAZGOS ELECTROENCEFALOGRAFICOS EN LOS NIÑOS CON TRASTORNOS DE APRENDIZAJE.

*Bazarrica, L.; Ibarra, L.; Santanni, C.; Martino, R.
Hospital Gral. de Niños Dr. Pedro de Elizalde,
Buenos Aires, Argentina.*

Objetivo

Establecer el porcentaje de electroencefalogramas patológicos en niños que consultaron por trastornos de aprendizaje y comparar los resultados con trabajos previos que abordaron el tema.

Método

Los datos fueron extraídos de las Historias Clínicas de 103 niños que concurrieron a la Unidad de Neurología de nuestro Hospital por presentar trastornos de aprendizaje en quienes se habían realizado estudios electroencefalo-

gráficos.

Resultados

Se observó una gran prevalencia de varones en la muestra. El grupo más numeroso lo constituyeron niños entre 6 y 7 años. El porcentaje de EEGs patológicos fue de 27,7%; dentro de este grupo: el 58,6% fueron trazados con patrones no focales; el restante 41,4% presentaba grafoelementos focales.

Los patrones electroencefalográficos no focales estaban representados por signos de lentificación del trazado (64,7%); descargas generalizadas (23,5%) y desorganización difusa (11,8%).

El grupo representado por los EEGs patológicos focales, dió cuenta de una marcada prevalencia de focos temporales (50%) y, en menor medida, de focos occipitales (25%). El resto estuvo representado por focos parietales, frontales y temporooccipitales, en similar proporción (8,3% cada uno).

53. ESTUDIO DESCRIPTIVO DE SINDROME DE DEFICIT ATENCIONAL EN POBLACION PEDIATRICA DEL HOSPITAL CARLOS VAN BUREN.

*Rojas V.; Cabello F.; Colombo M.; Dueñas F.
Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital
Carlos Van Buren.*

El Síndrome de Déficit Atencional (SDA) es el trastorno bioconductual más frecuente durante la edad pediátrica y aún persiste como uno de los menos comprendidos.

El objetivo de este trabajo fue analizar las características sociales, biológicas y psicopedagógicas de los niños con diagnóstico de SDA. Se aplicó una encuesta a 58 padres de niños con SDA controlados en el policlínico de Neuropsiquiatría Infantil del Hospital Carlos Van Buren durante el primer semestre de 1997, que consideró características del grupo familiar, antecedentes perinatales, desarrollo psicomotor, antecedentes mórbidos personales y familiares, tratamiento, historia escolar y estudio clínico.

El promedio de edad de los niños estudiados fue de 9,1 años con un rango que comprendió entre los 5 y 14 años de edad. El 83% de los pacientes encuestados fue de sexo masculino y el 95% se encontraba cursando enseñanza básica. El 40%

de los embarazos fueron no deseados, durante los cuales un 67% de las madres consigna stress. El 14% del total de los niños sufrió asfixia perinatal. El peso de nacimiento y el desarrollo psicomotor se encontraba dentro de rangos normales. Entre los antecedentes familiares destaca un 19% de alcoholismo y un 15% de consumo de drogas entre los padres, con porcentajes menores para las madres. En la historia escolar resulta llamativo que el 50% de los pacientes repitió 1 o más años y un 22% fue expulsado del colegio.

54. RETRASO MADURATIVO: SUS DIFERENTES ETIOLOGIAS.

Ibarra, L.; Santanni, C.; Baztarrica, L.; Martino, R. Hospital Graf. de Niños Dr. Pedro de Elizalde, Buenos Aires, Argentina.

Objetivo

Determinar la etiología del retraso madurativo en niños que consultaron al Servicio de Neurología.

Método

Se revisaron 214 Historias Clínicas de pacientes que consultaron por retraso madurativo al Servicio de Neurología en el período comprendido entre mayo de 1993 y mayo de 1996.

Se realizaron estudios complementarios de acuerdo a la presunción diagnóstica clínica.

Resultados

Del total de la muestra (214 pacientes), el 96,26% (206 niños), presentaron retraso madurativo mixto (motor y sensorial); el restante 3,73% (8 pacientes), correspondió a 2 niños con retraso madurativo motor puro (enfermedad neuromuscular en ambos casos) y 6 pacientes con retraso madurativo sensorial puro (3 niños con hipoacusia y 3 con déficits visuales).

Dentro de los retrasos madurativos mixtos, se consideraron dos subtipos: retraso madurativo mixto no progresivo y progresivo, habiéndose encontrado 192 pacientes (93,20%) y 14 pacientes (6,79%) respectivamente.

Todos los retrasos madurativos mixtos progresivos correspondieron a niños con encefalopatía epiléptica severa, en tanto que se encontró una gran prevalencia de encefalopatía

no evolutiva (72 casos) en el grupo de los retrasos madurativos mixtos no progresivos.

55. PSEUDOCRISIS: UN DIAGNOSTICO DIFICIL EN EPILEPSIA.

Ibarra L., Martino G.H., Santanni C., Pujadas C., Baztarrica L., Martino R.H. Unidad de Neurología, Hospital Pedro de Elizalde, Av Montes de Oca 40, Buenos Aires, Argentina.

Objetivos

Detectar la incidencia de pseudocrisis en nuestra población.

Metodología

112 pacientes de un total de 982 atendidos en nuestro servicio entre 1991 y 1997 presentaron este cuadro, siendo controlados clínicamente, con interrogatorios dirigidos a los padres y seguimiento electrofisiológico así como con evaluaciones psicológicas.

Resultados

La incidencia de pseudocrisis en nuestra población fue de 11,4 %, de los cuales el 42% presentaba antecedentes convulsivos reales.

Conclusiones

La incidencia de pseudocrisis en nuestra serie se acerca a los valores de otros trabajos publicados.

El diagnóstico no siempre es fácil, especialmente en pacientes con antecedentes de convulsiones reales previas.

56. LAS CONVULSIONES PARCIALES BENIGNAS DE LA ADOLESCENCIA, UN CUADRO AUN DISCUTIDO.

Pujadas C., Martino G.H., Binelli A., Vizzo R., Martino R.H. Unidad de Neurología, Hospital Pedro de Elizalde, Av Montes de Oca 40, Buenos Aires, Argentina.

Introducción

Las convulsiones parciales benignas de la adolescencia aún son discutidas nosológicamente, a pesar de haber sido descritas ya en los primeros intentos de clasificación de los síndromes epilépticos (1983).

Objetivos

Presentar cuatro casos con criterios diagnósticos para este cuadro convulsivo.

Metodología

Los pacientes fueron valorados clínicamente, neurofisiológicamente y con estudios de neuroimagen.

Resultados

Los presentes hallazgos en estos pacientes sugieren que aunque infrecuente, el cuadro de convulsiones parciales benignas de la adolescencia existe.

Conclusiones

El encuadro de las convulsiones parciales benignas de la adolescencia es arduo, pues los EEGs intercricales son normales, sin embargo apoyamos la existencia de este cuadro convulsivo en la adolescencia.

57. EPILEPSIA TIPO GRAN MAL DE LA ADOLESCENCIA: EXCELENTE RESPUESTA A LA TERAPIA CON FB.

Martino G.H., Martino R.H.

Unidad de Neurología, Hospital Pedro de Elizalde, Av. Montes de Oca 40, Buenos Aires, Argentina.

Introducción

La epilepsia tipo GM de la adolescencia, de relativa frecuencia en este grupo etario, es de curso benigno acorde con otras epilepsias idiopáticas, aunque sin un patrón en el EEG característico.

Objetivos

Presentar dos casos con irregular respuesta al ácido valproico (AVP) que controlaron satisfactoriamente sus crisis con fenobarbital (FB).

Metodología

Las dos pacientes de sexo femenino, de 16 y 18 años de edad, fueron evaluadas clínicamente, neurofisiológicamente y con estudios de neuroimagen.

Resultados

La introducción del FB en la terapia anticonvulsiva

mejoró notablemente el control de las crisis en las pacientes, a pesar de que esta DAE no es elección en estos casos.

Conclusiones

La identificación de este síndrome epiléptico no es fácil, a menudo se diagnostica en estos pacientes una epilepsia mioclónica juvenil -como en las pacientes de este reporte- con irregular respuesta.

58. AGRUPACION DE PADRES DE NIÑOS CON EPILEPSIA "APADENE". PRESENTACION Y EXPERIENCIAS.

Cabrapan Elba, Aránguiz Jacqueline, Gormaz Verónica, Castillo Teresa, Alvarez M. Luisa, Rubio Paulina, Gómez Pamela, Gómez Verónica, Devilat Marcelo.

Apadene. Hospital Luis Calvo Mackenna. Santiago, Chile.

Las agrupaciones de autoayuda juegan un papel primordial en la optimización del tratamiento antiepiléptico.

El objetivo de este trabajo es presentar a APADENE y comunicar nuestras experiencias, a través de las acciones realizadas.

APADENE se fundó el 19 de Junio de 1997 con la colaboración del Programa de Epilepsia del Hospital Luis Calvo Mackenna, como un grupo autónomo, de autogestión y sin tutorías cuyos fines son contribuir al diagnóstico y tratamiento de los niños con epilepsia y sus familias, sensibilizar a la Comunidad y realizar acciones que favorezcan mejorar la calidad de vida de sus socios.

APADENE se reúne los segundo jueves de cada mes, habiéndose realizado 18 sesiones hasta el momento con una asistencia promedio de 20 de sus 30 integrantes, en las que a través de dinámicas grupales, testimonios, y charlas educativas, se obtiene cohesión del grupo, disminuir la ansiedad y mejorar la eficacia del tratamiento integral.

Con el apoyo de personas e Instituciones se han realizado actividades sociales, ferias, Navidad para los niños, encuestas de satisfacción, visitas domiciliarias, etc., las que han contribuido al afianzamiento de la Organización APADENE obtuvo su Personalidad Jurídica el 25 de Junio

de 1998 concedida por la Ilustre Municipalidad de Providencia y creó un Fondo Solidario para recibir aportes destinados a suplir la precariedad económica de algunos de sus socios.

Se concluye que APADENE ha contribuido a mitigar el impacto de la epilepsia entre sus integrantes y representa un esfuerzo comunitario de alto rendimiento para algunos niños con epilepsia y sus familias.

59. SINDROME DE JOUBERT: PRESENTACION DE UN PACIENTE.

*David P., Avendaño M., Schnitzler S., Avendaño L.
Hospital Exequiel González Cortés.*

Introducción

El Síndrome de Joubert es un desorden de origen autosómico recesivo caracterizado por la presencia de hipoplasia del vermis cerebeloso, hipotonía, trastorno del desarrollo, patrón respiratorio anormal y alteraciones de la motilidad ocular.

La base bioquímica del síndrome es desconocida. Se asocia a diversas malformaciones y a alto riesgo anestésico.

Paciente y método

Se presenta un lactante de 1 año 11 meses hijo de padres sanos, no consanguíneos con antecedentes de síndrome apnelco del sueño y del llanto desde periodo de recién nacido, que se asoció a retraso del desarrollo psicomotor: (sostén cefálico a los 5 meses, sedestación a los 10, marcha inestable a 1 año 11 meses), hipotonía axial leve, llanto salivación intermitente y nistagmus. Se solicita TAC y Resonancia Nuclear Magnética que muestran hipoplasia cerebelosa, especialmente de vermis cerebeloso con aumento de tamaño del cuarto ventrículo y alteraciones de las circunvoluciones y de cuerpo calloso leve. Se ha efectuado retinoscopia, estudio renal, cardiológico, metabólico, virológico, de infecciones congénitas y polisomnografía actual que resultan normales.

El paciente presenta actualmente retraso de lenguaje expresivo y comprensivo a más o menos 7-8 meses y 14 a 16 meses respectivamente y logra deambulación. Se encuentra actualmente con rehabilitación fonológica, kinésica y terapia ocupacional.

Conclusiones

Es importante el estudio multisistémico de pacientes que presentan síndrome apnelco desde el periodo de recién nacido, así como también el estudio de neuroimagen en retraso y trastornos del desarrollo por estos hallazgos, que implican consejo genético, manejo de sus alteraciones en el patrón respiratorio y alto riesgo anestésico y asociación a diversas malformaciones que deben ser detectadas y tratadas oportunamente por lo que es necesario tener este síndrome presente ante pacientes con estas características clínicas.

60. EXPERIENCIA CITOGENETICA DEL HOSPITAL REGIONAL "DR. LEONARDO GUZMAN" DE ANTOFAGASTA.

Estay Andrés, Birko María E.

En la medida en que la desnutrición infantil y las afecciones recurrentes se han podido controlar, las afecciones genéticas y metabólicas han adquirido mayor relevancia. Ya que el 0.5% de los recién nacidos vivos presentan un error congénito del metabolismo o una anomalía de los cromosomas, se hizo evidente la necesidad de implementar técnicas de estudio cromosómico en esta zona, teniendo presente que en Antofagasta hay un promedio de 5.000 RN por año y 9.000 RN por año en la región.

El objetivo de este trabajo es mostrar en forma resumida los resultados obtenidos con los análisis cromosómicos realizados en este hospital a un año del inicio del funcionamiento del laboratorio de citogenética (agosto 1997 a julio 1998).

El laboratorio de citogenética forma parte del Servicio de Anatomía Patológica, la metodología usada como rutina para linfocitos de sangre periférica consiste en hacer cultivos de 72 horas, incubando la muestra en 5cc de RPMI-1640 suplementado con 20% de suero bovino fetal y 0,05cc de fitohemaglutinina. Posteriormente se realiza bandedo G.T.G. y análisis microscópico, para luego hacer el montaje del cariotipo completo de a lo menos 4 metafases.

Durante este periodo fueron derivados del Servicio de Pediatría, 46 pacientes con diagnóstico de Sd. de Down, observación de genopatía, Sd. Dismórfico y RDPM. De ellos

34(74%) fueron normales y 12 (26%) fueron alterados. De los pacientes con cariotipos anormales 5 son Rn (3 trisomías 21, una trisomía 18 en mosaico y uno con cariotipo 45,XX,der(6)t(6;22)), 4 son lactantes (dos trisomías 21, uno con un cromosoma marcador extra aún en estudio, y uno con cariotipo 46,XX, del(13)(q12q14)) y 3 pre-escolares (dos trisomías 21 y uno con cariotipo 46,XX, inv(9)(p12q21)), lo que hace un total de 9 alteraciones numéricas (75%) y 3 alteraciones estructurales (25%). El diagnóstico citogenético fue coincidente con el diagnóstico de referencia en el 100% de los casos con trisomía 21 (100% trisomías libres). En el caso de la trisomía 18 en mosaico y el cromosoma marcador extra, el diagnóstico fue hecho citogenéticamente. Los tres casos con alteraciones estructurales, están en estudio para su correlación clínica.

A un año de funcionamiento se ha hecho evidente la gran utilidad de la implementación del análisis cromosómico en este hospital, como apoyo a la clínica y principalmente como un aporte importante en el consejo genético, en aquellos casos en los que el diagnóstico citogenético clarifica el origen del fenotipo alterado del paciente, permitiendo dar a los padres una adecuada respuesta respecto a la futura descendencia.

61. TROMBOSIS DE SENOS VENOSOS DURALES EN UN LACTANTE: ¿HIPERAMONEMIA Y ANEMIA FERROPRIVA COMO FACTORES ETIOPATOGENICOS?

Carrasco X.

Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Luis Calvo Mackenna.

La Trombosis de Senos Venosos de la Duramadre (TSVD) es una patología de baja frecuencia en la población general y pediátrica. Como etiologías deben investigarse los trastornos del sistema anticoagulante, procesos infecciosos vecinos, malformaciones vasculares encefálicas, patologías autoinmunes, cardiopatías y alteraciones metabólicas, en particular homocistinuria; como factores predisponentes se han señalado deshidratación, desnutrición y fiebre. Sin embargo es un hecho reconocido que en un 40% de los casos o más no es posible precisar el origen del

cuadro. En este contexto, presentamos el caso de un lactante varón, quien a los siete meses de edad sufrió una trombosis que afectó venas cerebrales profundas, vena de Galeno, seno recto y parcialmente seno longitudinal superior, a consecuencia de lo cual hizo además un infarto subcortical extenso de hemisferio izquierdo. Clínicamente se expresó como una convulsión tónico-clónica de hemicuerpo derecho junto con un leve síndrome piramidal y hemianopsia homónima del mismo lado, de pronta recuperación. El estudio etiológico fue negativo para todas las patologías antes mencionadas. Sin embargo fueron descubiertos dos hechos que confieren interés al caso:

La presencia de una hiperamonemia, sin acidosis ni elevación de aminoácidos específicos, que se correlacionaba bien con manifestaciones clínicas presentes los dos meses previos a la trombosis. La hiperamonemia no ha sido relacionada clásicamente con TSVD.

El hallazgo de una anemia ferropriva severa, alteración que sí ha sido vinculada con TSVD en publicaciones recientes (Harfield y cols, *Pediatric Neurology* 16 (1): 50-53, 1997).

Junto con la presentación del caso, que cuenta con buena documentación imagenológica, se discuten los dos aspectos señalados y otros que pudieron jugar aquí un rol etiopatogénico.

62. PANENCEFALITIS SUBAGUDA ESCLEROSANTE (PEESA): 1 CASO DE EVOLUCION FULMINANTE.

Venegas V., Erazo R., Camposano S.

Servicio de Neurología, Hospital Luis Calvo Mackenna.

Introducción

PEESA es una enfermedad inflamatoria progresiva, descrita por Dawson en 1943, quien planteó etiología viral al encontrar cuerpos de inclusión intranuclear en tejido cerebral. Con la microscopía electrónica y estudios serológicos, se relaciona al virus sarampión, aunque la patogenia es desconocida. De presentación infrecuente, con una incidencia en USA de 0,12-1,4 por millón, predominancia en sexo masculino y nivel socioeconómico bajo. Rara vez se produce después de una vacunación contra el sarampión. El intervalo entre el sarampión y el

comienzo de la PEESA varía 6m a 18a. La progresión de signos y síntomas de compromiso de sustancia gris y blanca de ambos hemisferios cerebrales y tronco cerebral, tiene una evolución rostrocaudal que se ha definido en estadios. El diagnóstico se basa en la clínica y el laboratorio, siendo lo más específico, los Acs antisarampión en LCR.

Caso Clínico

Paciente varón de 11a, sin antecedentes previos, ingresa con historia de 6 semanas de evolución, se inicia con trastorno de conducta, hipoactividad, hipersomnolia, anorexia, evoluciona en la tercera semana con sialorrea y temblor de extremidades. En la cuarta semana se agregan mioclonías faciales y dificultad para formular palabras, caídas frecuentes, movimientos distónicos de tronco. En la quinta semana, se asocia disfagia y se objetiva anisocoria, disfonía, disartria, ataxia de marcha, se solicita TAC (normal). Al ingreso en Unidad Infec-ciosos, se encuentra temblor fino de reposo, rigidez, hiperreflexia, mioclonía faciales y linguales, hiperreflexia, con Babinski bilateral y Fondo de Ojo normal. En séptima y octava semana ataxia progresiva, mioclonías y afasia, sin respuesta a tratamiento (corticoides, Gammaglobulina, L Dopa, Isoprinosine, Interferón alfa intratecal) presentando además convulsiones parciales secundariamente generalizadas de difícil manejo (AV, DHT, LZP, Tiopental, Vent Mec), evoluciona al coma, con complicación infecciosa respiratoria asociada. En la novena semana se objetiva coriorretinitis pigmentosa. Evoluciona con persistencia de movimientos anormales, con Sd Piramidal persistente hasta llegar a su deceso en la duodécima semana de evolución. De su estudio destaca EEG(ingreso) con lentitud global y actividad irritativa de predominio anterior, con tendencia pseudoperiódica. RNM (octava sem), hiperintensidad de globus pálido derecho y de la sustancia blanca bihemisférica (T2). SPECT, hipoperfusión cortical difusa bilateral. LCR, citoquímicos con aumento de proteínas; aislamiento de virus neurotrópicos (-); EFP bandas oligoclonales. Serología: IgM micoplasma (-) HIV (-) Ac. anti sarampión (+) (LCR 1/80, Suero 1/320).

Comentario

Se presenta caso que planteó grandes

dificultades diagnósticas y terapéuticas, con una evolución rápidamente progresiva y fatal. El diagnóstico se basó en la clínica y los títulos de Ac antisarampión observados (superiores a 1/124 en suero y 1/8 en LCR). Se han planteado múltiples tratamientos, sin resultados favorables en este caso. El tiempo dado de evolución de PEESA es variable, este caso grafica una evolución fulminante, lo que ha sido ya reportado en la literatura.

63. TOXOPLASMOSIS DE SNC EN PACIENTE INMUNOCOMPETENTE.

Olivos A., Erazo R.

Servicio de Neurología Infantil, Hospital Luis Calvo Mackenna.

Introducción

Toxoplasmosis adquirida en huésped inmunocompetente comúnmente es una infección subclínica o moderada. Sólo 10% de los individuos con infección aguda tienen signos y síntomas clínicos, siendo la manifestación más común la linfadenopatía y fatiga. Por otro lado el compromiso a nivel del Sistema Nervioso Central raramente puede ocurrir y lo hace como una meningoencefalitis.

Paciente

Se presenta paciente de 6 años, sexo masculino, previamente sano, que inicia bruscamente cuadro de cefalea, compromiso del estado general, marcha inestable, fiebre, hemiparesia braquiocrural derecha, nistagmus, dismetría sin signos meníngeos. Se toma TAC de encéfalo que fue normal, se realiza P.L. que da salida a LCR transparente, con proteínas y glucosa normal, 3 leucocitos y 141 hematíes. Hemograma con leucocitosis sin desviación a izquierda. Posteriormente se agrega compromiso de VI par derecho. Se solicita RNM que mostró lesión expansiva en relación a pedúnculo cerebeloso medio derecho con captación anular del medio de contraste. Se inicia estudio de parasitosis encontrándose serología positiva para Toxoplasma en títulos mayores de 1:2000, siendo compatible con Toxoplasmosis aguda. Se inició tratamiento antitoxoplasmosis y corticoides lográndose una recuperación clínica y radiológica completa. Se realiza estudio inmunológico del

paciente el que fue normal con examen para VIH (-).

Comentario

Frente a la presencia de una lesión de tipo inflamatorio a nivel de S.N.C. en un paciente inmunocompetente debe tenerse presente la búsqueda de parásitos y entre ellos *Toxoplasma gondii* como agente causal.

64. LEUCODISTROFIA CON MACROCE- FALIA TARDIA. ¿ENFERMEDAD DE CA- NAVAN?

*Alvarez C., Erazo R., Santos M., Campusano S.
Servicio de Neurología Infantil, Hospital L. Calvo
Mackenna.*

La enfermedad de Canavan es un trastorno neurodegenerativo de herencia autosómica recesiva secundaria a la deficiencia de la enzima Aspartocilasa que conduce a una forma de leucodistrofia grave, la cual puede tener una presentación neonatal, juvenil o infantil que es la más frecuente.

Se presenta el caso de un niño de sexo masculino sin antecedentes mórbidos familiares ni personales hasta la edad de dos años cuando comienza con deterioro motor progresivo especialmente de la marcha y disminución de la agudeza visual; desde los tres años deambula sólo con ayuda de "andador", a los cuatro años de edad ingresa a nuestro hospital por crisis convulsivas generalizadas en relación a cuadro infeccioso intercurrente. Se constata al examen neurológico cefaloparesia, CC de 51cm, nistagmus multidireccional, lenguaje disártrico, diplegia espástica y movimientos distónicos, durante su hospitalización evoluciona con sinergias de descerebración permanentes. Se realiza estudio metabólico normal (aminociduria, aminoacidemia, Ac. Láctico, Ac. Pirúvico, amonio), TAC cerebral compatible con leucodistrofia por lo cual se inicia estudio de enfermedades desmielinizantes descartándose enfermedad de Krabbe, Adrenoleucodistrofia y leucodistrofia metacromática. Fondo de ojo constata atrofia óptica bilateral y RNM cerebral muestra desmielinización de la sustancia blanca y aumento del agua.

Paciente evoluciona estable en su condición, controlándose en forma ambulatoria en

neurología detectándose a la edad de cinco años aumento de la circunferencia craneana 58,8 cm por lo cual se plantea diagnóstico de enfermedad de Canavan solicitándose estudio de Ac.N-acetilaspártico.

Nuestro caso demuestra la importancia de el seguimiento clínico de pacientes con enfermedades degenerativas, dado el desarrollo progresivo del cuadro clínico completo que junto con un estudio exhaustivo permiten acercarse al diagnóstico etiológico preciso y con ello tener la posibilidad de otorgar un consejo genético adecuado.

65. PROTOCOLO DE ATENCION DE TRAS- TORNO OBSESIVO COMPULSIVO EN NIÑOS Y ADOLESCENTES.

Vivar M. Roxana, Adriañón Cecilia R., Macciotta
Beatrice M.** y Morán Gianina* **.*

* Departamento de Niños y Adolescentes del
Instituto Nacional de Salud Mental "Honorio
Delgado-Hideyo Noguchi", Lima, Perú.

** Universidad Peruana Cayetano Heredia.

Se presenta el programa de atención para niños y adolescentes con trastorno obsesivo-compulsivo (TOC), que acuden en busca de atención al Departamento de Niños y Adolescentes (DNA) del Instituto Nacional de Salud Mental "Honorio Delgado-Hideyo Noguchi" (INSM "HD-HN"). Se incluye a todos los pacientes menores de 18 años con diagnóstico de TOC según criterios DSM-IV.

Los instrumentos que se utilizan son Escala Yale-Brown para TOC (Y-BOCS); escala de ansiedad De Hamilton (HAM-A); escala de Birlson para depresión, escalas de impresión clínica global para Severidad de la enfermedad (ICG-SE) y mejoría global (ICG-MG), y entrevista diagnóstica para Esquizofrenia y trastornos afectivos presente y a lo largo de la vida, versión niños y adolescentes (K-SADS-PL). Los niños menores de 10 años, independientemente de la puntuación en las escalas, ingresan a psicoterapia cognitivo-conductual. Los mayores de 10 años con Y-BOCS mayor de 18 puntos ingresan a un protocolo farmacológico de 16 semanas de duración y posteriormente, se los integra al programa psicoterapéutico. Se presenta un fluxograma elaborado para tal fin.

INDICE DE AUTORES

NOMBRE	TRABAJOS	NOMBRE	TRABAJOS
Adlerstein, León	3, 9	Culcay, Catalina	4
Adriazón, Cecilia	13, 27, 65	Curotto, B.	35
Alliende, María Angélica	35	David, Perla	10, 18, 19, 26, 37, 59
Alvarez, Carolina	44, 64	Véronica, Delgado	39, 40, 41
Alvarez, M. Luisa	58	Devilat, Marcelo	2, 6, 58
Amarales, Claudia	11	Dueñas, F.	53
Andrade, Lucila	1	Ehrmantraut, Andrés	31, 33
Aranda, Luis	6	Erazo, Ricardo	24, 30, 43, 44, 62, 63, 64
Aránguiz, Jacqueline	58	Escobar, Raúl	20, 21
Aspillaga, Manuel	43	Estay, A.	60
Avaria, M. Angeles	17, 29, 42, 45	Fadic, R.	20, 21
Avendaño, Isabel	43	Faúndez, Juan Carlos	5
Avendaño, Leonor	10, 18, 19, 59	Fernández, Freya	4, 51
Avendaño, Marisol	10, 18, 19, 26, 37, 59	Ferrada, María José	3, 9, 22
Badilla, Lautaro	34, 51	Flandes, Ana	42
Barrientos, N.	22	Gallardo, V.	11
Barrios, Andrés	29	Gallo, P.	2, 6
Baztarrica, Liliana	52, 54, 55	García, Ricardo	23
Bidart, A.	11	Giacaman, Felipe	5, 9, 33
Binelli, A.	56	Gómez, P.	58
Birke, María E.	12, 60	Gómez, V.	2, 58
Bravo, C.	46	González, G.	46, 47
Bravo, E.	34, 51	González, M.	38
Cabello, Francisco	49, 53	Gormaz, V.	58
Cabrapan, Elba	58	Guerra, P.	51
Camelio, Salvador	34	Hay, L.	48
Camposano, Susana	62, 64	Henríquez, S.	51
Cárdenas, A.	12	Hernández, Alejandra	44
Carrasco, Ximena	61	Hernández, Marta	4, 32, 51
Cartier, C.	12	Horrera, Luisa	42
Carvalho, Pilar	42	Holmgren, D.	8
Castiglioni, Claudia	29, 32, 42, 45	Ibarra, Lilian	15, 52, 54, 55
Castillo, T.	58	Jorquera, R.	26
Cerda, Mario	44	Kleinstauber, Karin	17, 42
Cerfaglia, C.	28	Kruger, M.	48
Ceruzzi, O.	46	Langhorin, M.	46
Chaná, P.	22	Lemp, G.	2, 6
Chavez, A.	26	Llanos, Loreto	5, 9
Chuaqui, B.	20, 21	López, Isabel	4, 17, 29, 32, 51
Colombo, Marta	49, 50, 53	Lustemberg, C.	47
Condesa, M.I.	45	Lyon, Elizabeth	43
Contreras, S.	41, 39	Macciotta, B.	13, 27, 65
Cordella, Patricia	28	Marambio, Eliana	44
Cordero, Jaime	44	Martin, María Isabel	30
Cortés, Fanny	35	Martínez, C.	46
Cuesta, María Soledad	36		

NOMBRE	TRABAJOS	NOMBRE	TRABAJOS
Martínez, Patricia	30	Rojas, C.	35
Martino, Gabriel H.	15, 16, 55, 56, 57	Rojas, Valeria	1, 53
Martino, R.H.	15, 16, 52, 54, 55, 56, 57	Rosselot, Solma	43
Masalam, P.	28	Rossi, M.	46
Medina, L.	2, 6	Rotondo, M.	46
Méndez, G.	3	Rubio, P.	58
Mesa, Tomás	28	Santanni, C.	52, 54, 55
Mora, M.L.	2	Santos, M.	64
Morón, G.	65	Schnitzler, S.	18, 19, 26, 37, 59
Multizábal, Claudio	7	Silva, Rodrigo	36
Muñoz, Patricio	24	Sobarzo, F.	38
Navarrete, C.L.	31	Solar, María Cecilia	7
Novoa, Fernando	1, 29, 32, 49, 50	Solari, Francesca	32
Nuñez, P.	22	Soto, Juan	14
Olivos, Adriana	63	Soza, M.	20, 21
Orellana, A.	40, 38	Tohá, Dolores	43
Osses, H.	26	Torrens, J.	14
Paredes, Marcela	3, 5	Torres, C.	26
Peñaherrera, Pablo	17	Troncoso, Ledia	4, 29, 32, 35, 51
Pennaroli, Loly	25	Troncoso, Mónica	17, 29, 32, 45, 51
Pizarro, C.	8	Valenzuela, María	44
Ponce, Simón	9, 31, 33	Valenzuela, Sergio	17
Pujadas, Claudio	15, 16, 55, 56	Vallente, A.	35
Ramírez, O.	39, 41	Vallejos, Marcos	9
Ríos, Loreto	48	Vonegas, Viviana	62
Rivera, R.	1	Vergara, E.	28
Rodillo, Eliana	5, 9, 31, 33	Vilchez, M.	10
Rodríguez, C.	45	Vivar, R.	13, 27, 65
		Vizzo, R.	15, 56

REUNIONES Y CONGRESOS

- **GRUPO CHILENO DE EPILEPSIA**, se reúne mensualmente, el Segundo Sábado de cada mes, de 09.30 a 11.30 hrs. en la sede de la Sociedad de Neurología, Psiquiatría y Neurocirugía, Carlos Silva 1292 Dpto. 22.
- **GRUPO CHILENO DE ENFERMEDADES METABOLICAS**, con reuniones bimensuales, el segundo Jueves del mes correspondiente, de 13.00 a 14.00 hrs. INTA.
- **GRUPO DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES**, se reúnen una vez al mes, el último Viernes de cada mes, de 12.45 a 14.00 hrs., en el Auditorio de Neurología del Hospital Luis Calvo Mackenna.
- **GRUPO CHILENO DE TRASTORNOS DEL DESARROLLO**, se reúnen el cuarto Sábado de cada mes de 09.00 a 10.30 hrs.
- **GRUPO CHILENO DE ESTUDIO DE TELEVISION**, actualmente apoya la difusión del libro publicado por nuestra Sociedad "LA TELEVISION, EL NIÑO Y EL ADOLESCENTE". Ha sido invitado a participar como tema oficial en el Congreso Nacional de Pediatría en Octubre, 1995, Concepción y al X Simposium Regional de la Asociación Mundial de Psiquiatría y el 52 Congreso de la Sociedad de Neurología, Psiquiatría y Neurocirugía a realizarse en Octubre de este año.
- **GRUPO CHILENO DE NEUROPSIQUIATRIA NEONATAL**, formado en el XIV Congreso de la Sociedad el año 1996, se ha reunido en el Auditorio Glaxo (Viernes 13.00 hrs.) los terceros Viernes, cada dos meses y que reúne a destacados especialistas en esta área infantil específica.
- **GRUPO DE PSIQUIATRIA DE ENLACE**, dispuesto a iniciar sus actividades en este próximo año incorporando a los interesados en esta importante área de la Psiquiatría. Interesante sería contar con un grupo de **TERAPIA FAMILIAR** en nuestra Sociedad y otros interesantes tópicos de la especialidad de psiquiatría en niños y adolescentes.
- Cada uno de estos grupos funciona en forma autónoma, con sus propios estatutos, pero con un claro sentido de pertenencia a la Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia, mantienen un extraordinaria actividad científico-académica y han organizado importantes Simposium de Actualización.

REUNIONES CIENTIFICAS 1998

MES	FECHA	LUGAR
MARZO	04	Universidad Católica de Chile
ABRIL	01	Instituto de Neurocirugía Asenjo
MAYO	06	INTA
JUNIO	03	Hospital Dr. Roberto del Río
JULIO	01	Hospital Luis Calvo Mackenna
AGOSTO	05	Hospital San Juan de Dios
SEPTIEMBRE	02	Hospital Clínico San Borja Arriarán
OCTUBRE	07	Hospital Exequiel González Cortés
NOVIEMBRE	04	Hospital Dr. Sótero del Río
DICIEMBRE	02	Hospital Dr. Félix Bulnes

SUGERENCIAS PARA LAS CONTRIBUCIONES

El Boletín de la Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia se propone como objetivo principal ser un instrumento de comunicación entre los socios y es así que ofrece sus páginas para difundir todos aquellos artículos relacionados con su actividad profesional.

Las contribuciones podrán tener la forma de trabajos originales, revisiones, casos clínicos, evaluaciones de programas asistenciales o actualidades, en las áreas de Neurología, Psiquiatría y Psicología del niño y del adolescente u otras disciplinas afines. Estos artículos se harán llegar al comité editorial del Boletín, que se encargará de su revisión con la colaboración de miembros de la Sociedad con trayectoria en el tema.

Los artículos se entregarán en papel tamaño carta, mecanografiados a doble espacio, e incluirán el original y dos fotocopias, más una copia registrada en disquette de 3.5 (P.C.). Se sugiere una extensión máxima de 10 páginas para artículos originales, revisiones y programas, y de 6 páginas para casos clínicos o actualidades. Como acompañantes del texto se incluirán solamente cuadros o tablas mecanografiadas en hojas separadas.

Se incluirá un primera página que contenga, a) título del trabajo, b) nombre y apellidos de los autores, c) lugar de trabajo, d) resumen del trabajo con un máximo de 150 palabras.

Se sugiere que los trabajos tengan el siguiente ordenamiento:

- Introducción:** Se plantearán y fundamentarán las preguntas que motiven el estudio y se señalarán los objetivos de éste.
- Pacientes (o sujetos) y Método:** se describirán los criterios de selección y las características de los sujetos. Se describirá la metodología usada y, cuando sea pertinente, detalles del diseño y de los métodos estadísticos empleados.
- Resultados:** Se refiere solamente a la descripción en un orden lógico, de aquellos

datos que se generan del estudio. No incluye su discusión.

- Discusión:** Siguiendo la secuencia de descripción de resultados, se discutirán éstos en función del conocimiento vigente. Se enfatizarán los hallazgos del estudio señalando sus posibles implicaciones relacionándolas con los objetivos iniciales.
- Referencias:** Se sugiere incluir en toda contribución, algunas citas que sean relevantes a la exposición del problema, metodología o discusión. Las referencias bibliográficas se enumerarán en el orden de aparición en el texto.

La anotación se hará como sigue.

Revistas: Apellido e inicial de los autores; Mencione todos los autores cuando sean hasta tres, si son más, mencione a los tres primeros autores y agrega et. al... A continuación anote el título del artículo en su idioma original. Luego el nombre completo de la revista en que apareció, año, volumen, página inicial y final.

Ejemplo: 1) Villalón H. Alvarez P., Barría E et al. Contacto precoz piel a piel: efecto sobre parámetros fisiológicos en las cuatro horas posteriores al parto en recién nacidos de término sanos. Revista Chilena de Pediatría, 1992, 63: 140-144.

Capítulos de libros: Apellido e inicial de los autores. Mencione todos los autores cuando sean hasta tres, si son más mencione los tres primeros y agregue et al. A continuación anote el título del capítulo en su idioma original. Luego señale nombre del libro, editores, año, página inicial y final, editorial.

Ejemplo 4) Chiofalo N., Díaz A., Avila M. El Mapeo computarizado en el diagnóstico de la epilepsia parcial compleja con sintomatología psiquiátrica. En Las epilepsias. Investigaciones clínicas. Editor: M. Devilat, 1991, pp 6-10 Ciba Geigy, Chile.

La secuencia propuesta, si bien es aplicable a un número importante de trabajos, no lo es para otros, como son revisiones o actualidades. En estos casos los autores se darán la organización que consideren pertinente.